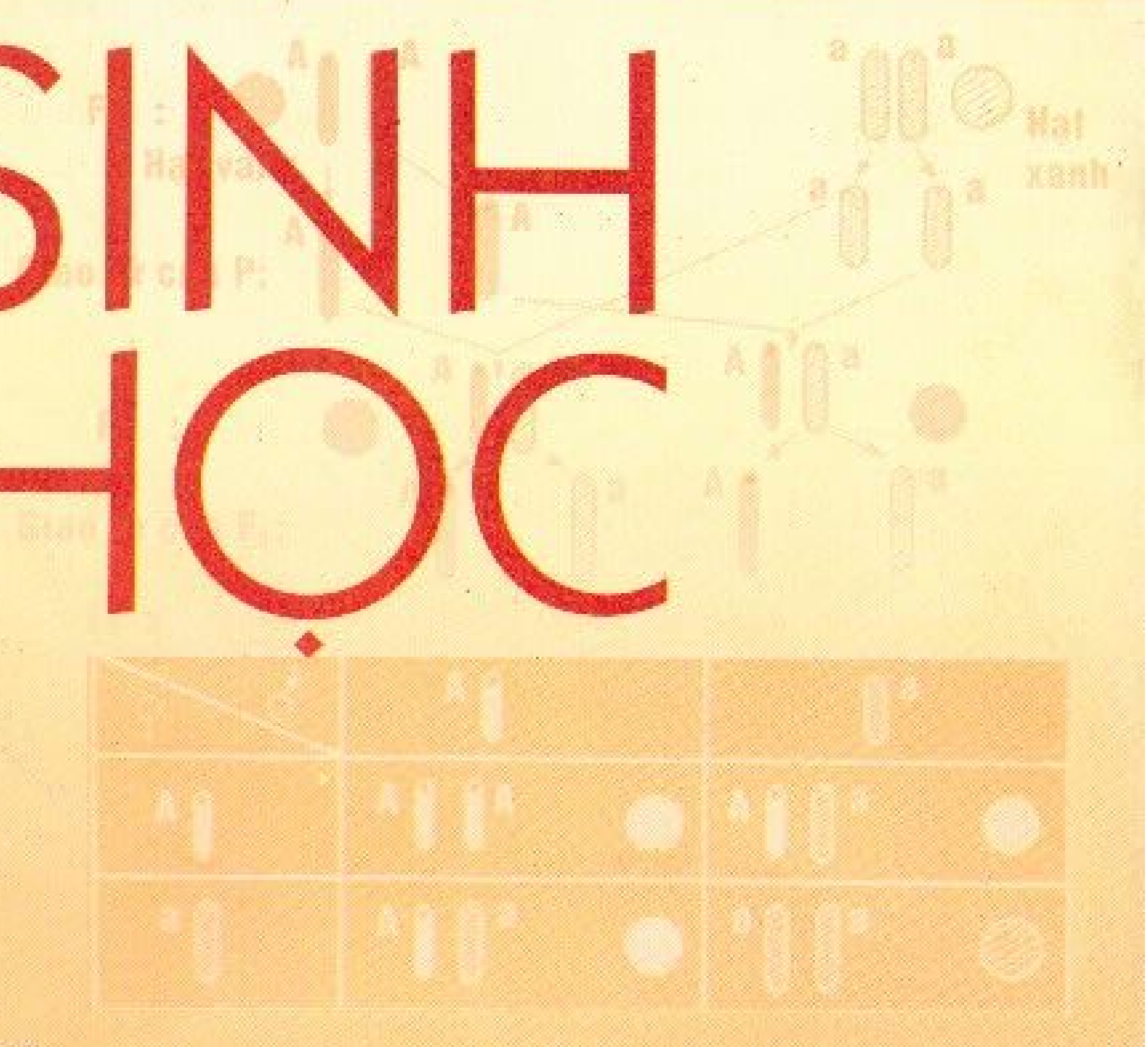
LÊ ĐÌNH TRUNG (chủ biên) - TRỊNH NGUYÊN GIAO

Ôn lí thuyết
THI ĐẠI HỌC
SINH HỌC



NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

TS. LÊ ĐÌNH TRUNG (chủ biên)
TS. TRỊNH NGUYÊN GIAO

ÔN LÍ THUYẾT
THI ĐẠI HỌC
Sinh học

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI - 2001

Chịu trách nhiệm xuất bản:
Giám đốc NGUYỄN VĂN THỎA
Tổng biên tập NGUYỄN THIỆN GIÁP

Biên tập và sửa bản in: TRỊNH NGUYÊN GIAO
ĐỖ MẠNH CƯỜNG
Trình bày bìa: TẠ THANH TÙNG

ÔN LÍ THUYẾT THI ĐẠI HỌC - SINH HỌC

Mã số : 01.41.ĐH2001. 345.2001.
In 2000 cuốn, tại Công ty In KHKT - Hà Nội.
Số xuất bản: 216/345/CXB. Số trích ngang 121 KH/XB.
In xong và nộp lưu chiểu Quý II năm 2001

LỜI NÓI ĐẦU

Để giúp học sinh ôn luyện tốt kiến thức lí thuyết môn Sinh học thi vào Đại học, Cao đẳng, chúng tôi biên soạn cuốn : "ÔN LÍ THUYẾT THI ĐẠI HỌC - SINH HỌC". Cuốn sách cung cấp những kiến thức chủ yếu theo chương trình Sinh học 11, Sinh học 12 và bám sát hệ thống các đề thi Đại học, Cao đẳng.

Cuốn sách được biên soạn thành 78 bài có cấu trúc logic : mỗi bài bao gồm các phần nhỏ (tương ứng với một hay một số vấn đề của câu hỏi lí thuyết trong đề thi). Nội dung kiến thức trong các bài học được biên soạn đầy đủ, ngắn gọn, dễ hiểu, mang tính khái quát và tổng hợp cao, giúp học sinh nhanh chóng nắm được các tri thức sinh học cũng như biết cách vận dụng các kiến thức để làm bài thi có chất lượng.

Sách được sử dụng cho học sinh ôn thi tốt nghiệp phổ thông, thi vào Đại học, Cao đẳng và giáo viên giảng dạy môn Sinh học ở trường phổ thông.

Sách mới được biên soạn lần đầu, nên không tránh khỏi thiếu sót. Rất mong nhận được ý kiến bạn đọc, để lần tái bản sau sách có chất lượng tốt hơn. Thư góp ý xin gửi về Nhà xuất bản Đại học Quốc gia Hà Nội, 16 Hàng Chuối Hà Nội.

CÁC TÁC GIẢ

Phần I

SINH THÁI HỌC

SINH THÁI HỌC CÁ THỂ

Bài 1

MÔI TRƯỜNG VÀ CÁC NHÂN TỐ SINH THÁI

1. Khái niệm môi trường và nhân tố sinh thái

a) Môi trường bao gồm tất cả những gì bao quanh sinh vật, tất cả các yếu tố vô sinh và hữu sinh có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp lên sự sống, phát triển và sinh sản của sinh vật.

Có 4 loại môi trường phổ biến : *môi trường đất, môi trường nước, môi trường không khí và môi trường sinh vật.*

b) Nhân tố sinh thái là các nhân tố vô sinh, hữu sinh, nhân tố con người có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp lên sự sinh trưởng, phát triển và sinh sản của sinh vật.

Có 3 nhóm nhân tố sinh thái :

- *Nhân tố vô sinh* : bao gồm tất cả những yếu tố không sống của thiên nhiên có ảnh hưởng đến cơ thể sinh vật như ánh sáng, nhiệt độ, độ ẩm...

- *Nhân tố hữu sinh* : bao gồm các tác động của sinh vật lên cơ thể sinh vật.

- *Nhân tố con người* : bao gồm mọi tác động trực tiếp hay gián tiếp của con người lên cơ thể sinh vật.

2. Tác động của các nhân tố sinh thái lên cơ thể sinh vật

a) Tác động các nhân tố vô sinh

* Nhiệt độ

Nhiệt độ ảnh hưởng thường xuyên tới các hoạt động sống của sinh vật.

- Thực vật và các động vật biến nhiệt (ếch nhái, bò sát) phụ thuộc trực tiếp vào nhiệt độ môi trường. Động vật đẳng nhiệt (chim, thú) có khả năng điều hòa và giữ được thân nhiệt ổn định nên có vùng phân bố rộng (có loài cáo sống được ở nhiệt độ - 40°C).

- Giới hạn sinh thái : Các loài sinh vật có những phản ứng khác nhau với nhiệt độ. Ví dụ, cá rô phi ở Việt Nam chết ở nhiệt độ dưới 5,6°C và trên 42°C, phát triển mạnh nhất ở nhiệt độ 30°C.

Nhiệt độ 5,6°C gọi là *giới hạn dưới*, 42°C gọi là *giới hạn trên* và 30°C là *điểm cực thuận* của nhiệt độ đối với cá rô phi ở Việt Nam. Từ 5,6°C đến 42°C gọi là *giới hạn chịu đựng* hay giới hạn sinh thái về nhiệt độ của cá rô phi ở Việt Nam.

- Sự biến đổi nhiệt độ môi trường ảnh hưởng tới các *quá trình sinh lí* trong cơ thể sinh vật. Ví dụ, ở động vật biến nhiệt, nhiệt độ môi trường càng cao thì chu kì sống của chúng càng ngắn (ruồi giấm). Ngoài ra, còn ảnh hưởng đến *đặc điểm hình thái* (nóng quá cây sẽ bị cằn) và *sinh thái* (chim di trú vào mùa đông).

* Độ ẩm và nước

- Nước là thành phần quan trọng của cơ thể sinh vật (chiếm từ 50 đến 99% khối lượng cơ thể).

- Mọi động thực vật ở cạn đều có một *giới hạn chịu đựng* về độ ẩm. Do vậy, có sinh vật ưa ẩm (thài lài, ráy, muỗi, ếch, nhái...) có sinh vật ưa khô (xương rồng, thằn lằn ...).

- Nước ảnh hưởng nhiều đến sự phân bố sinh vật trên Trái Đất, nơi khô hạn ít sinh vật, nơi ẩm và nhiều nước có nhiều sinh vật.

* Ánh sáng

- Ánh sáng Mặt Trời là nguồn năng lượng cơ bản cho mọi hoạt động sống của sinh vật. Cây xanh sử dụng năng lượng ánh sáng Mặt Trời để tổng hợp chất hữu cơ. Động vật ăn thực vật lại gián tiếp sử dụng năng lượng Mặt Trời...

- Ánh sáng có tác động rõ rệt lên sự sinh trưởng, phát triển của sinh vật. Ví dụ, cây đậu xanh đặt ngoài ánh sáng liên tục thì lớn nhanh nhưng ra hoa muộn tới 60 ngày.

- Mỗi sinh vật cũng có một *giới hạn chịu đựng* về ánh sáng.

Ví dụ, có cây ưa bóng, có cây ưa sáng ; có động vật ưa hoạt động ngày, có động vật ưa hoạt động đêm.

Ngoài ra, các nhân tố vô sinh khác (đất, gió, chất khoáng) cũng có ảnh hưởng đến đời sống của mọi sinh vật.

b) Tác động của nhân tố hữu sinh

* Quan hệ cùng loài

- Quần tụ : các cá thể có xu hướng tụ tập bên nhau tạo thành quần tụ cá thể để được bảo vệ và chống đỡ các điều kiện bất lợi của môi trường tốt hơn. Ví dụ, quần tụ cây có tác dụng chống gió, chống mất nước tốt hơn, quần tụ cá chịu được nồng độ chất độc cao hơn...

- Cách li : là làm giảm nhẹ sự cạnh tranh, ngăn ngừa sự gia tăng số lượng cá thể và sự cạn kiệt nguồn thức ăn. Khi mật độ quần thể tăng quá mức cho phép, gây ra sự cạnh tranh, một số cá thể động vật phải tách khỏi quần tụ đi tìm nơi sống mới.

* Quan hệ khác loài

- Quan hệ hỗ trợ : *cộng sinh* là quan hệ có lợi và cần thiết cho cả 2 bên. Ví dụ, vi khuẩn lam cộng sinh với nấm tạo thành địa y. *Quan hệ hợp tác* là quan hệ có lợi cho cả 2 bên nhưng không nhất thiết cho sự tồn tại của chúng. *Quan hệ hội sinh* là quan hệ chỉ có lợi cho một bên nhưng không gây hại cho sinh vật kia.

- Quan hệ đối địch : là quan hệ cạnh tranh giữa các cá thể khác loài về thức ăn, nơi ở được biểu hiện :

+ Động vật ăn thịt - con mồi : sinh vật này tiêu diệt sinh vật khác (mèo bắt chuột, cáo bắt gà...).

+ Quan hệ kí sinh - vật chủ : sinh vật này sống bám vào cơ thể sinh vật khác (giun, sán kí sinh ở động vật và người...).

+ Quan hệ ức chế - cảm nhiễm : sinh vật này kìm hãm sự sinh trưởng phát triển của sinh vật khác (tảo tiểu cầu tiết ra chất kìm hãm sự phát triển của rận nước, các cây ưa sáng cạnh tranh kìm hãm sự phát triển của các cây ưa sáng khác trong rừng nhiệt đới).

c) Tác động của con người

Sống trong môi trường, con người đã tác động một cách mạnh mẽ vào sinh vật và môi trường sống của chúng. Con người đã thường xuyên chặt tỉa, săn bắn, đốt rẫy, phá rừng và chăn nuôi trồng trọt, làm đường, xây dựng ... Tất cả những hoạt động đó đã ảnh hưởng trực tiếp hoặc gián tiếp đến sự sống của các sinh vật.

Bài 2

CÁC QUY LUẬT SINH THÁI CƠ BẢN VÀ SỰ THÍCH NGHI CỦA SINH VẬT VỚI MÔI TRƯỜNG SỐNG

1. Các quy luật sinh thái cơ bản

a) Quy luật giới hạn sinh thái

Mỗi loài có một giới hạn sinh thái đặc trưng về mỗi nhân tố sinh thái. Ví dụ, giới hạn sinh thái về nhiệt độ của cá rô phi ở Việt Nam là từ 5,6^oC đến 42^oC và điểm cực thuận là 30^oC.

b) Quy luật tác động tổng hợp của các nhân tố sinh thái

Sự tác động của nhiều nhân tố sinh thái lên một cơ thể sinh vật không phải là sự cộng gộp đơn giản các tác động của từng nhân tố sinh thái mà là sự tác động tổng hợp của cả phức hệ nhân tố sinh thái đó. Ví dụ, mỗi cây lúa sống trong ruộng đều chịu sự tác động đồng thời của nhiều nhân tố (đất, nước, ánh sáng, nhiệt độ, gió và sự chăm sóc của con người...).

c) Quy luật tác động không đồng đều của nhân tố sinh thái lên chức phận sống của cơ thể sinh vật

Mỗi nhân tố tác động không giống nhau lên các chức phận sống khác nhau và lên cùng một chức phận sống ở các giai đoạn khác nhau. Ví dụ, ánh sáng có vai trò quan trọng trong giai đoạn trưởng thành của thực vật nhưng ở giai đoạn nảy mầm của hạt thì độ ẩm có vai trò quyết định.

d) Quy luật tác động qua lại giữa sinh vật và môi trường

Môi trường tác động thường xuyên lên cơ thể sinh vật, làm chúng không ngừng biến đổi và sinh vật cũng tác động trở lại làm môi trường luôn luôn thay đổi.

2. Sự thích nghi của sinh vật với môi trường sống

Tác động của các nhân tố sinh thái lên cơ thể sinh vật qua nhiều thế hệ đã hình thành nhiều đặc điểm thích nghi với các môi trường sống khác nhau. Tuy nhiên, khi môi trường sống thay đổi, những đặc điểm vốn có lợi có thể trở nên bất lợi và được thay bằng những đặc điểm thích nghi mới.

a) Sự thích nghi của thực vật với môi trường sống

Những cây sống ở trong nước có thân dài và mảnh, lá mỏng như rong biển, hoặc có nhiều thùy như rong xương cá. Tảo thảm ở Thái Bình Dương có phần lá nổi bồng bềnh trên nước dài tới vài trăm mét, ở Amazon (Nam Mĩ) có cây nong tằm, lá hình tròn (đường kính 1,3m và thành cao 20 - 30 cm) nổi trên mặt nước.

Những cây sống ở vùng đồi trọc, thảo nguyên, đất cát ven biển, sa mạc có đặc điểm giữ nước trong thân cây. Có cây mọng nước (xương rồng) cũng như cây trữ nước cả trong thân và lá (thuốc bỏng) đều có rễ nông và phát triển rộng để lấy nước từ sương đêm, cỏ lạc đà sống trên sa mạc có rễ sâu tới 16m. Ở vùng nhiệt đới có nhiều loài cây rụng lá vào mùa khô hạn.

b) Sự thích nghi của động vật với môi trường sống

Nhiều loài động vật có màu sắc hòa lẫn môi trường. Ví dụ, sâu rau có màu xanh như lá rau, chim dẽ giun tìm giun trong đất cũng có màu đất.

Lại có những loài vật có hình dáng bắt chước hình dáng của một vật thể nào đó trong môi trường. Ví dụ, sâu đo khi thấy động dựng đứng lên im lìm như một nhánh cây khô. Đà điểu là một loài chim chạy, có cặp giò phi nhanh như ngựa. Tê tê, chuột chũi, dế chũi đều có cổ ngắn, chi trước khỏe hình xẻ nhánh để bới đất.

c) Sự thích nghi của vi sinh vật với môi trường sống

Khả năng thích ứng của vi sinh vật vượt xa so với thực vật, động vật. Vi sinh vật chiếm lĩnh cả 3 môi trường : trên mặt đất, dưới nước và trong không trung. Chúng có thể sống được trong điều kiện bất lợi. Phần lớn vi sinh vật có thể giữ nguyên sức sống ở $t^o = -196^oC$... Khi gặp điều kiện rất bất lợi vi sinh vật có thể kết thành bào xác, sống tiềm sinh.

3. Nhịp sinh học, nhân tố sinh thái tạo nên sự khởi động của nhịp sinh học

Nhịp sinh học là khả năng phản ứng của sinh vật một cách nhịp nhàng với những thay đổi có tính chu kì của môi trường. Đây là sự thích nghi đặc biệt của sinh vật với môi trường và có tính di truyền.

a) Nhịp điệu mùa và chu kì ngày đêm

* Vào mùa đông giá lạnh động vật biến nhiệt thường *ngủ đông*, lúc đó trao đổi chất của cơ thể con vật giảm đến mức thấp nhất, chỉ đủ để sống. Các hoạt động sống của chúng sẽ diễn ra sôi động vào mùa ấm (xuân, hè). Một số loài chim có bản năng di trú, rời bỏ nơi giá lạnh đến nơi ấm áp nhiều thức ăn hơn, sang mùa xuân chúng lại trở về quê hương...

Ở vùng nhiệt đới, cũng có một số cây như bàng, xoan, sòi rụng lá vào mùa đông, nhộng sâu sòi và bọ rùa nâu ngủ đông, nhộng bướm đêm hại lúa ngủ hè vào thời kì khô hạn.

Nhịp điệu mùa làm cho hoạt động sống tích cực của sinh vật trùng khớp với lúc môi trường có những điều kiện sống thuận lợi nhất.

* Có nhóm sinh vật hoạt động tích cực vào ban ngày, có nhóm vào lúc hoàng hôn và có nhóm vào ban đêm. Cũng như đối với chu kì mùa, ánh sáng giữ vai trò cơ bản trong nhịp chu kì ngày đêm. Đặc điểm hoạt động theo chu kì ngày đêm là sự thích nghi sinh học phức tạp với sự biến đổi theo chu kì ngày đêm của các nhân tố vô sinh.

Trong quá trình tiến hóa, sinh vật đã hình thành khả năng phản ứng khác nhau đối với độ dài ngày và cường độ chiếu sáng ở những thời điểm khác nhau trong ngày. Do đó mọi sinh vật đều có khả năng đo thời gian như là những *"đồng hồ sinh học"*. Ở động vật cơ chế hoạt động theo kiểu "đồng hồ sinh học" có liên quan tới sự điều hòa của thần kinh - thể dịch. Ở thực vật, các chức năng điều hòa là do những chất đặc biệt tiết ra từ tế bào của một loại mô hoặc cơ quan riêng biệt nào đó.

b) Nhân tố sinh thái tạo nên sự khởi động của nhịp sinh học

Sự thay đổi độ dài chiếu sáng trong ngày chính là nhân tố báo hiệu chủ đạo, bao giờ cũng diễn ra trước khi có sự biến đổi nhiệt độ và do đó đã dự báo chính xác sự thay đổi mùa. Ví dụ, ở Hà Nội, sâu sòi hóa nhộng ngủ đông vào đầu tháng 11 dương lịch khi lá sòi bắt đầu rụng cho tới nửa đầu tháng 3 mới nở bướm, lúc đó lá sòi cũng vừa đâm chồi xanh. Ngày ngắn của tháng 11 đã báo hiệu cho sâu hóa nhộng vào giấc ngủ đông và ngày dài tháng 3 báo hiệu cho cây sòi đâm chồi và nhộng nở thành bướm. Một tuần sau, bướm đẻ trứng khi sâu nở ra thì lá sòi đã xum xuê, lúc đó sâu non có đầy đủ thức ăn và phát triển mạnh.

QUẦN XÃ VÀ HỆ SINH THÁI

Bài 3

QUẦN THỂ

1. Định nghĩa quần thể

Các cá thể sinh vật thường quần tụ thành từng đoàn (đàn chim), từng nhóm (đồi cọ) trong môi trường. Các tập hợp cùng loài như vậy được gọi là quần thể.

Quần thể là những cá thể cùng loài cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định vào một thời điểm nhất định và có khả năng giao phối và sinh ra con (những loài sinh sản vô tính hay trinh sản thì không qua giao phối).

2. Tính đặc trưng của quần thể

Quần thể được đặc trưng bởi một số chỉ tiêu : mật độ, tỉ lệ đực cái, tỉ lệ các nhóm tuổi, sức sinh sản, tỉ lệ tử vong, kiểu tăng trưởng, đặc điểm phân bố, khả năng thích ứng và chống chịu với các nhân tố sinh thái của môi trường.

Khi cá thể hoặc quần thể không thể thích nghi được với sự thay đổi của môi trường, chúng sẽ đi tìm chỗ thích hợp hơn hoặc bị tiêu diệt và nhường chỗ cho quần thể khác.

3. Ảnh hưởng của ngoại cảnh tới quần thể

Tác động tổng hợp của các nhân tố ngoại cảnh sẽ ảnh hưởng tới sự phân bố, sự biến động số lượng và cấu trúc của quần thể :

+ Các nhân tố vô sinh đã tạo ra những vùng địa lí khác nhau trên Trái Đất (vùng lạnh, vùng nóng, vùng sa mạc...). Ứng với từng vùng có những quần thể đặc trưng.

+ Các nhân tố ngoại cảnh ảnh hưởng đến sự sinh trưởng, biến động của quần thể (tác động đến *sự sinh sản* hay *sự tử vong...*) và cấu trúc của quần thể (tỉ lệ đực cái, nhóm tuổi, mật độ).

+ Sự tác động tổng hợp của các nhân tố ngoại cảnh trong thời gian dài có thể làm thay đổi các đặc điểm cơ bản của quần thể, đôi khi còn dẫn đến sự hủy diệt quần thể.

4. Sự biến động số lượng cá thể và nguyên nhân gây ra sự biến động số lượng cá thể của quần thể

* Hình thức biến động số lượng cá thể trong quần thể :

- Biến động do sự cố bất thường : là những biến động do thiên tai (bão, lụt, hạn hán ...), địch hoạ (chiến tranh, dịch bệnh...) gây ra làm giảm số lượng cá thể một cách đột ngột.

- Biến động theo mùa : khi gặp điều kiện thời tiết, khí hậu phù hợp với sự sinh trưởng, phát triển của quần thể thì quần thể tăng nhanh (ếch nhái phát triển mạnh vào mùa mưa) và ngược lại.

- Biến động theo chu kì nhiều năm : những thay đổi điều kiện sống có tính chất chu kì nhiều năm làm cho số lượng cá thể của quần thể cũng biến đổi theo.

* Nguyên nhân gây biến động :

- Do một hoặc một tập hợp nhân tố sinh thái đã tác động đến *tỉ lệ sinh đẻ, tỉ lệ tử vong* và sự phát tán của quần thể.

- Nhân tố quyết định sự biến động số lượng có thể khác nhau tùy từng quần thể và tùy giai đoạn trong chu kì sống.

5. Trạng thái cân bằng của quần thể, cơ chế điều hòa mật độ quần thể

- Mỗi quần thể sống trong môi trường xác định đều có xu hướng được điều chỉnh ở một trạng thái số lượng cá thể ổn định gọi là *trạng thái cân bằng*. Tuy nhiên, cũng có khi tăng, khi giảm phụ thuộc vào và các điều kiện của môi trường.

- *Cơ chế điều hòa mật độ* của quần thể là sự thống nhất mối tương quan giữa tỉ lệ sinh sản và tỉ lệ tử vong, nhờ đó mà tốc độ sinh trưởng của quần thể được điều chỉnh.

Bài 4

QUẦN XÃ SINH VẬT

1. Định nghĩa

Từ lâu Hồ Tây (Hà Nội) là nơi sinh sống của nhiều quần thể : rong, tôm, cua, cá, sâm cầm, cà cuống... và cây cối bao quanh. Tất cả hợp thành quần xã sinh vật Hồ Tây.

Quần xã sinh vật là một tập hợp các quần thể sinh vật được hình thành trong một quá trình lịch sử, cùng sống trong một không gian xác định gọi là sinh cảnh, nhờ các mối liên hệ sinh thái tương hỗ mà gắn bó với nhau như một thể thống nhất.

2. Đặc trưng của quần xã

Quần xã thường có cấu trúc ổn định trong từng thời gian. Nhưng dưới tác động của ngoại cảnh, quần xã có thể biến thành quần xã khác. Căn cứ vào thời gian tồn tại mà ta phân biệt *quần xã ổn định và quần xã nhất thời*.

+ Quần xã sinh vật là một *cấu trúc động*. Các loài trong quần xã làm biến đổi môi trường, rồi môi trường bị biến đổi này lại tác động đến cấu trúc của quần xã.

+ Giữa các quần xã sinh vật thường có một vùng chuyển tiếp gọi là *vùng đệm* (bãi lầy là vùng đệm giữa quần xã rừng và quần xã đầm lầy).

3. Những tính chất cơ bản của quần xã sinh vật

- Mỗi quần xã sinh vật đều có một vài *quần thể ưu thế* (ví dụ thực vật có hạt ở các quần xã sinh vật cạn).

- Trong các quần thể ưu thế thường có một quần thể tiêu biểu nhất cho quần xã gọi là *quần thể đặc trưng* của quần xã sinh vật.

- Mỗi quần xã sinh vật có một độ đa dạng nhất định. Quần xã ở môi trường thuận lợi có *độ đa dạng cao* (rừng nhiệt đới) ở môi trường sống khắc nghiệt có *độ đa dạng thấp* (rừng thông phương Bắc).

- Mỗi quần xã sinh vật có một *cấu trúc đặc trưng* liên quan đến sự phân bố cá thể của các quần thể trong không gian. Cấu trúc thường gặp là cấu trúc phân tầng thẳng đứng. Ví dụ, rừng mưa nhiệt đới thường có 5 tầng : 3 tầng gỗ lớn, tầng cây bụi và tầng cỏ - dương xỉ.

Sự phân tầng làm tăng khả năng sử dụng các nguồn sống trong quần xã, làm giảm mức độ cạnh tranh giữa các cá thể và giữa các quần thể.

4. Mối quan hệ giữa ngoại cảnh với quần xã

- Các nhân tố vô sinh và hữu sinh luôn luôn tác động và tạo nên tính chất thay đổi theo chu kì của quần xã. Ví dụ, các quần xã vùng nhiệt đới thay đổi chu kì ngày đêm rất rõ : phần lớn động vật hoạt động vào ban ngày, nhưng ếch nhái, cá, vạc, muỗi hoạt động mạnh vào ban đêm. Còn các quần xã ở vùng lạnh thay đổi theo chu kì mùa rõ hơn (chim di trú vào mùa đông, rừng lá rộng rụng lá vào mùa khô...).

- Giữa các quần thể trong quần xã thường diễn ra các mối quan hệ hỗ trợ hoặc đối địch hoặc kìm hãm lẫn nhau. Ví dụ, sâu bọ phát triển mạnh khi điều kiện thuận lợi (thời tiết ấm áp, cây cối tươi tốt...) khiến cho số lượng chim sâu tăng theo. Khi số lượng chim sâu tăng quá nhiều, sâu bọ bị quần thể chim tiêu diệt mạnh mẽ hơn nên số lượng sâu bọ lại giảm đi nhanh. Hiện tượng số lượng cá thể của một quần thể bị số lượng cá thể của quần thể khác kìm hãm gọi là *hiện tượng khống chế sinh học*.

Tất cả những quan hệ đó, làm cho quần xã luôn luôn dao động trong một thế cân bằng, tạo nên *trạng thái cân bằng sinh học* trong quần xã.

Bài 5

DIỄN THẾ SINH THÁI .

1. Khái niệm và nguyên nhân

a) Khái niệm

Trong quá trình tồn tại và phát triển, quần xã sinh vật luôn luôn biến đổi.

Diễn thế sinh thái là quá trình biến đổi tuần tự của quần xã qua các giai đoạn khác nhau, từ dạng khởi đầu, được thay thế lần lượt bởi các dạng quần xã tiếp theo và cuối cùng thường dẫn tới một quần xã tương đối ổn định.

b) Nguyên nhân

Nguyên nhân dẫn đến diễn thế sinh thái là : sự tác động mạnh mẽ của ngoại cảnh lên quần xã, tác động của quần xã lên ngoại cảnh làm biến đổi ngoại cảnh đến mức gây ra diễn thế và cuối cùng là tác động của con người. Cùng với quá trình diễn thế là quá trình biến đổi về khí hậu, thổ nhưỡng và địa chất. Trong diễn thế, hệ thực vật có vai trò rất quan trọng trong việc hình thành quần xã mới.

2. Các loại diễn thế

a) Diễn thế nguyên sinh : là diễn thế khởi đầu từ môi trường trống trơn (đảo mới hình thành, đất mới bồi ở lòng sông...). Nhóm sinh vật đầu tiên được phát tán đến đó hình thành nên *quần xã tiên phong*, tiếp đó là một dãy quần xã tuần tự thay thế nhau. Diễn thế nguyên sinh có thể xảy ra trên cạn hoặc dưới nước.

* Diễn thế trên cạn

Trường hợp điển hình là sinh vật chiếm lại hòn đảo Krakatau ở Indonexia đã bị núi lửa phun tàn phá từ năm 1883 và phủ lên một lớp đá bọt và tro dày khoảng 30cm. Từ một đảo tro bọt vô sinh, sau vài năm có tảo, địa y, quyết xuất hiện trước, tiếp đó là thực vật thân cỏ có hoa rồi đến thực vật thân gỗ cùng các động vật phổ biến ở địa phương. Sau 50 năm đã hình thành lại quần xã gần như trước khi núi lửa phun.

* Diễn thế dưới nước

Trong quá trình các ao, hồ... bị bồi cạn thì các thực vật có sẵn trong nước đã tham gia đáng kể vào sự khởi đầu của diễn thế nguyên sinh. Giai đoạn đầu thường là những quần thể thực vật sống trôi nổi (bèo...) hoặc chìm trong nước (rong...) và những động vật sống cùng với các cây này. Khi đất bồi tụ nhiều làm thành bãi thì các thực vật có rễ cắm trong bùn như sen, súng... xuất hiện. Điều kiện này chuẩn bị cho những quần thể thực vật thủy sinh mọc nhô lên khỏi mặt nước như nghể, cỏ nến, lau. Sau đó là các cây bụt mọc, lộc vừng hoặc rừng thấp có nhiều loại cây dại trong họ Cà phê. Giai đoạn cuối của quá trình diễn thế khi đất cạn đã hình thành là rừng cây cao to với những cây hai lá mầm chiếm ưu thế. Sự phát triển và thay thế của hệ thực vật kéo theo sự phát triển và thay thế hệ động vật tương ứng.

b) Diễn thế thứ sinh : là diễn thế xuất hiện ở một môi trường đã có một quần xã sinh vật nhất định. Quần xã này vốn tương đối ổn định, nhưng do những biến đổi lớn của ngoại cảnh làm thay đổi hẳn cấu trúc quần xã sinh vật.

c) Diễn thế phân hủy : là quá trình không dẫn đến một quần xã sinh vật ổn định, mà theo hướng dần dần bị phân hủy dưới tác dụng của các nhân tố sinh học. Ví dụ, diễn thế của quần xã sinh vật trên một xác động vật hoặc trên một thân cây đổ.

3. Tầm quan trọng của việc nghiên cứu diễn thế

- Nghiên cứu diễn thế, ta có thể nắm được những quy luật phát triển của quần xã sinh vật, hình dung được những quần xã đã tồn tại và dự đoán những quần xã sẽ thay thế trong các hoàn cảnh mới.

- Từ hiểu biết về diễn thế ta có thể xây dựng những quy hoạch dài hạn về nông, lâm, ngư nghiệp, tổ chức những đơn vị kinh doanh trên cơ sở tính toán khoa học.

LC|94

- Sự hiểu biết về diễn thế sinh thái cho phép ta chủ động điều khiển sự phát triển của diễn thế theo hướng có lợi cho con người bằng cách tác động lên các hệ sinh thái (cải tạo đất, làm thủy lợi, sử dụng các tác nhân sinh học...).

Bài 6

HỆ SINH THÁI. LƯỚI VÀ CHUỖI THỨC ĂN

1. Khái niệm hệ sinh thái

Hệ sinh thái là một hệ thống hoàn chỉnh, tương đối ổn định bao gồm quần xã sinh vật và khu vực sống của quần xã (sinh cảnh). Sự tác động qua lại giữa quần xã và sinh cảnh tạo nên những mối quan hệ dinh dưỡng xác định, cấu trúc của tập hợp loài trong quần xã, chu trình tuần hoàn vật chất giữa các sinh vật trong quần xã và các nhân tố vô sinh.

Một hệ sinh thái hoàn chỉnh có các thành phần chủ yếu sau :

- Các chất vô cơ (C, N, CO_2 , H_2O ...), chất hữu cơ (protein, lipit...) và chế độ khí hậu ;

- Sinh vật sản xuất (sinh vật cung cấp) : là những sinh vật tự dưỡng, có khả năng tổng hợp chất hữu cơ từ chất vô cơ ;

- Sinh vật tiêu thụ : là những sinh vật dị dưỡng, sử dụng chất hữu cơ của nhóm sinh vật sản xuất ;

- Sinh vật phân giải : là những vi khuẩn dị dưỡng và nấm, có khả năng phân giải chất hữu cơ thành chất vô cơ.

2. Các kiểu hệ sinh thái

Trong sinh quyển có 3 nhóm hệ sinh thái :

- Các hệ sinh thái trên cạn gồm : rừng nhiệt đới, truông bụi, cỏ nhiệt đới (savan), hoang mạc nhiệt đới và ôn đới thảo nguyên, rừng lá rộng ôn đới, rừng thông phương Bắc (taiga), đồng rêu đới lạnh,...

- Các hệ sinh thái nước mặn gồm : hệ sinh thái vùng ven bờ và vùng khơi.

- Các hệ sinh thái nước ngọt gồm : hệ sinh thái nước đứng (ao, đầm, hồ) và hệ sinh thái nước chảy (sông, suối).

3. Chuỗi thức ăn và lưới thức ăn

a) Khái niệm chuỗi thức ăn

Chuỗi thức ăn *là một dãy nhiều loài sinh vật có quan hệ dinh dưỡng với nhau. Mỗi loài là một mắt xích, vừa là sinh vật tiêu thụ mắt xích phía trước, vừa là sinh vật bị mắt xích ở phía sau tiêu thụ.*

Có 3 loại sinh vật trong chuỗi thức ăn.

- *Sinh vật sản xuất* là những sinh vật tự dưỡng trong quần xã, có khả năng tổng hợp chất hữu cơ từ chất vô cơ.

- *Sinh vật tiêu thụ* là những sinh vật dị dưỡng ăn thực vật và có thể cả những sinh vật dị dưỡng khác. Chúng gồm có sinh vật tiêu thụ bậc 1 (ăn thực vật), sinh vật tiêu thụ bậc 2 (ăn thịt hoặc kí sinh trên sinh vật tiêu thụ bậc 1), có thể có sinh vật tiêu thụ bậc 3, bậc 4.

- *Sinh vật phân giải là những nhóm vi khuẩn dị dưỡng và nấm, có khả năng phân giải chất hữu cơ thành chất vô cơ.*

b) Khái niệm lưới thức ăn

Mỗi loài trong quần xã sinh vật thường là mắt xích của nhiều chuỗi thức ăn. *Các chuỗi thức ăn có nhiều mắt xích chung tạo thành một lưới thức ăn.*

c) Điểm khác nhau cơ bản giữa chuỗi và lưới thức ăn

- Lưới và chuỗi thức ăn có liên hệ chặt chẽ, ràng buộc với nhau qua mắt xích thức ăn chung.

- Chuỗi thức ăn là một thành phần nhỏ trong lưới thức ăn có một số mắt xích thức ăn chung với chuỗi thức ăn khác nhau trong hệ lưới.

- Phạm vi loài ở chuỗi thức ăn ít hơn lưới thức ăn.

- Điều kiện sinh thái trong lưới thức ăn phức tạp, bao gồm nhiều môi trường sinh thái hơn chuỗi thức ăn.

- Một mắt xích thức ăn trong chuỗi thức ăn này có thể là bậc 2 nhưng so với toàn bộ lưới (khi chúng được sử dụng chung vào các chuỗi thức ăn khác trong hệ lưới) có thể thuộc bậc tiêu thụ khác.

4. Sự trao đổi chất và năng lượng trong hệ sinh thái

a) Quy luật hình tháp sinh thái

- Hình tháp sinh thái là hình sắp xếp số loài trong chuỗi thức ăn từ bậc dinh dưỡng thấp đến bậc cao hơn theo *số lượng cá thể, sinh vật lượng* hoặc *năng lượng*, có dạng hình tháp.

- *Hình tháp sinh thái* được biểu diễn bằng các hình chữ nhật có cùng chiều cao, còn chiều dài phụ thuộc vào số lượng cá thể, sinh vật lượng, năng lượng của từng bậc dinh dưỡng.

- Có 3 loại hình tháp sinh thái : hình tháp số lượng, hình tháp sinh vật lượng và hình tháp năng lượng.

- Quy luật : *sinh vật mắt lưới nào càng xa vị trí của sinh vật sản xuất thì có sinh khối trung bình càng nhỏ.*

b) Chu trình sinh địa hóa các chất

- Chu trình sinh địa hóa các chất là *sự vận chuyển vật chất* từ môi trường vào quần xã sinh vật, từ sinh vật này sang sinh vật khác và cuối cùng lại trở về môi trường.

- Chu trình sinh địa hóa các chất được thực hiện trên cơ sở tự điều hòa của quần xã. Quần xã sinh vật cũng như các hệ thống sống khác là những *hệ mở tự điều chỉnh*, luôn luôn trao đổi vật chất và năng lượng với môi trường xung quanh.

c) Hiệu suất sinh thái

Chẳng hạn có một hệ sinh thái nhận được năng lượng Mặt Trời là 10^6 kcal/m^2/ngày. Chỉ có 2,5% số năng lượng đã được dùng trong quang hợp. Như vậy sản lượng sinh vật toàn phần ở sinh vật sản xuất có thể đạt tới $2,5 \times 10^4$ kcal (tính ra năng lượng tương đương).

Trong thực tế số năng lượng mất đi do hô hấp là 90% nên *sản lượng sinh vật thực* ở sinh vật sản xuất là $2{,}5 \times 10^3$ kcal.

Sinh vật tiêu thụ bậc 1 chỉ sử dụng 1% tức là 25 kcal.

Sinh vật tiêu thụ bậc 2 chỉ sử dụng 10% sản lượng toàn phần của sinh vật tiêu thụ bậc 1 tức là 2,5 kcal.

Như vậy, sự tiêu phí năng lượng qua mỗi bậc dinh dưỡng trong chuỗi thức ăn là rất lớn và chỉ có rất ít năng lượng được sử dụng ở mỗi bậc dinh dưỡng. Tức là, hiệu suất sinh thái của dòng năng lượng trong các điểm khác nhau của chuỗi thức ăn là rất nhỏ. Vậy : *Hiệu suất sinh thái là tỉ lệ phần trăm chuyển hóa năng lượng giữa các bậc dinh dưỡng.*

Bài 7

SINH QUYỂN VÀ CON NGƯỜI

1. Định nghĩa sinh quyển

Lớp vỏ ngoài cứng nhất của Trái Đất là *thạch quyển*. Toàn bộ đại dương, biển, sông, suối, ao, hồ hợp thành *thủy quyển*. Bao ngoài thạch quyển và thủy quyển là *khí quyển*.

Sinh quyển là khoảng không gian có sinh vật cư trú, bao phủ bề mặt Trái Đất, sâu tới 100 m trong thạch quyển, toàn bộ thủy quyển tới đáy biển sâu hơn 8 km, lên cao tới 20 km trong khí quyển.

2. Tài nguyên không tái sinh và tái sinh

Tài nguyên không tái sinh tự nhiên được là khoáng sản và tài nguyên tái sinh được là đất, rừng, biển và các tài nguyên nông nghiệp.

* Tài nguyên khoáng sản và tình hình sử dụng

Khoáng sản là nguyên liệu tự nhiên, có nguồn gốc hữu cơ hoặc vô cơ, phần lớn nằm trong đất. Có 2 loại :

- *Khoáng sản nhiên liệu* : than đá (có nguồn gốc từ xác cây hóa đá), dầu mỏ, khí đốt (có nguồn gốc từ thực vật hoặc các chất hữu cơ phân hủy dở dang ở trong đất).

Ngoài ra, trong sinh quyển còn có năng lượng ánh sáng Mặt Trời, gió, sóng biển, thủy triều.

- *Khoáng sản nguyên liệu* : gồm có vàng, đồng, thiếc, chì, nhôm...

Việc khai thác tận lực tài nguyên khoáng sản đang đặt ra nguy cơ tài nguyên cạn kiệt và ô nhiễm môi trường ngày càng tăng.

* Tài nguyên tái sinh và tình hình sử dụng

- *Rừng và lâm nghiệp* : cung cấp gỗ và có tác dụng rất lớn trong việc điều hòa lượng nước trên mặt đất, làm tăng độ ẩm không khí, làm giảm lượng nước chảy, hạn chế lũ lụt, hạn chế xói mòn.

- *Đất và nông nghiệp* : là nơi sản xuất ra lương thực, thực phẩm cho người và gia súc. Đất còn là nơi để xây nhà, xây dựng khu công nghiệp, làm đường sá...

- *Tài nguyên thủy sản* : là tài nguyên sinh vật biển và nước ngọt có giá trị kinh tế cao.

Con người đã và đang khai thác bừa bãi các nguồn tài nguyên tái sinh, làm cho rừng và đất ngày càng bị thu hẹp thoái hóa, nhiều loài động vật, tài nguyên thủy sản bị đánh bắt quá mức (cá voi, cá heo, cá ngừ, cá thu, tôm hùm ...) đã trở nên hiếm.

3. Tác động của con người và hậu quả của nó đối với sinh quyển

* Tác động của con người tới sinh quyển và môi trường

- Trong quá trình tồn tại và phát triển, con người thường xuyên tác động trực tiếp vào thiên nhiên, cải biến môi trường sống. Những hoạt động đó đã ảnh hưởng tới khí hậu, từ đó tác động mạnh vào sinh quyển.

- Sự gia tăng dân số cùng với công nghiệp hóa đã làm ảnh hưởng tới diện tích rừng, đất trồng trọt và môi trường ngày càng ô nhiễm.

* Vấn đề ô nhiễm môi trường

- *Khái niệm* : ô nhiễm là *sự làm thay đổi không mong muốn* tính chất vật lí, hóa học, sinh học của không khí, đất, nước của môi trường sống, *gây tác động nguy hại* tức thời hoặc trong tương lai đến sức khỏe và đời sống con người, làm ảnh hưởng đến quá trình sản xuất, đến tài sản văn hóa và làm tổn thất nguồn tài nguyên dự trữ của con người.

- *Các chất gây ô nhiễm*, gồm có :

+ Các khí công nghiệp phổ biến ;

+ Thuốc trừ sâu và chất độc hóa học ;

+ Thuốc diệt cỏ ;

+ Các yếu tố gây đột biến.

4. Các biện pháp chống ô nhiễm và cải biến môi trường

a) Các biện pháp chống ô nhiễm môi trường

- Các biện pháp hóa - công nghiệp : Sản xuất theo chu kì khép kín ; khử và lọc khí thải, nước ; nghiên cứu những nhiên liệu mới không hoặc ít gây ô nhiễm ...

- Các biện pháp sinh kĩ thuật : Bảo đảm lọc nước theo hệ thống ao lọc ; phủ xanh các cơ sở công nghiệp ; vận dụng mạnh mẽ các biện pháp đấu tranh sinh học ; xây dựng những vùng liên hợp kinh tế rừng - săn bắn, đồng cỏ - săn bắn, hồ nuôi - đánh bắt cá, xây dựng nhiều khu rừng quốc gia. Ở những vùng kinh tế liên hợp này phải có quy hoạch nuôi trồng và khai thác theo phương án tối ưu.

b) Các biện pháp cải biến môi trường

- Con người đã cải biến khí hậu : Tăng cường trồng rừng ở vùng đồi trọc và ở sa mạc. Tạo nên những kênh nhân tạo với mục đích giao thông, thủy lợi ; cải tạo các vùng hoang và cải tạo khí hậu ...

- Con người đã khử mặn nước biển bằng các quy mô nhỏ để lấy nước ăn cho vùng dân cư ven biển.

5. Bảo vệ môi trường và phát triển bền vững

* Bảo vệ môi trường

- *Bảo vệ môi trường* : là những hành động có ý thức để giữ gìn sự nguyên vẹn, ổn định của môi trường trong sự phát triển bền vững và nâng cao chất lượng cuộc sống.

- *Luật bảo vệ môi trường* : bao gồm các quy định về việc sử dụng hợp lí tài nguyên thiên nhiên và môi trường, ngăn chặn các tác động tiêu cực, hồi phục các tổn thất, không ngừng cải thiện tiềm năng tài nguyên thiên nhiên và chất lượng môi trường, nhằm nâng cao đời sống vật chất và tinh thần cho nhân dân.

* Sự phát triển bền vững

- *Sự phát triển bền vững* : là sự phát triển đáp ứng được nhu cầu hiện tại nhưng không làm hại khả năng đảm bảo nhu cầu cho các thế hệ mai sau, có thể cải thiện chất lượng cuộc sống trong phạm vi có thể chấp nhận được.

- *Sự phát triển không tàn phá môi trường* : trong đó mọi người phải luôn luôn kết hợp lợi ích cá nhân với lợi ích cộng đồng (lợi ích cá nhân, quốc gia, quốc tế) để bảo vệ môi trường và nâng cao chất lượng cuộc sống cho mọi người.

Phần II

CƠ SỞ DI TRUYỀN HỌC

CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 8

CẤU TRÚC ADN, ARN VÀ PROTEIN

1. Cấu trúc ADN

a) Cấu trúc hóa học của ADN

- ADN tồn tại trong nhân tế bào và có mặt ở cả ti thể, lạp thể. ADN chứa các nguyên tố chủ yếu C, H, O, N và P.

- ADN là đại phân tử, có khối lượng phân tử lớn, chiều dài có thể đạt tới hàng trăm micromet, khối lượng phân tử có từ 4 đến 8 triệu, một số có thể đạt tới 16 triệu đơn vị cacbon.

- ADN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, mỗi nucleotit có 3 thành phần, trong đó thành phần cơ bản là bazơnitric. Có 4 loại nucleotit mang tên gọi của các bazơnitric, trong đó A và G có kích thước lớn, T và X có kích thước bé.

- Trên mạch đơn của phân tử ADN các đơn phân liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nucleotit này với phân tử H_3PO_4 của nucleotit bên cạnh. Liên kết hóa trị là liên kết rất bền đảm bảo cho thông tin di truyền trên mỗi mạch đơn ổn định kể cả khi ADN tái bản và phiên mã.

- Từ 4 loại nucleotit có thể tạo nên tính đa dạng và đặc thù của ADN ở các loài sinh vật bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố của nucleotit.

b) Cấu trúc không gian của ADN (Mô hình Oatxơn và Cric)

+ ADN là một chuỗi xoắn kép gồm 2 mạch đơn (mạch polinucleotit) quấn song song quanh một trục tưởng tượng trong không gian theo chiều từ trái sáng phải (xoắn phải) như một thang dây xoắn : tay thang là phân tử đường ($C_5H_{10}O_4$). Axit photphoric sắp xếp xen kẽ nhau, mỗi bậc thang là một bazơniric đứng đối diện và liên kết với nhau bằng liên kết hiđro theo nguyên tắc bổ sung (NTBS). Đó là nguyên tắc A của mạch đơn này có kích thước lớn bổ sung với T của mạch đơn kia có kích thước bé và nối với nhau bằng 2 liên kết hiđro. G của mạch đơn này có kích thước lớn bổ sung với X của mạch đơn kia có kích thước bé và nối với nhau bằng 3 liên kết hiđro và ngược lại.

+ Trong phân tử ADN, do các cặp nucleotit liên kết với nhau theo NTBS đã đảm bảo cho chiều rộng của chuỗi xoắn kép bằng 20 Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4 Å, phân tử ADN xoắn theo chu kì xoắn, mỗi chu kì xoắn có 10 cặp nucleotit, có chiều cao 34 Å .

- ADN của một số loài virut và thể ăn khuẩn chỉ gồm một mạch polinucleotit. ADN của vi khuẩn và ADN của lạp thể, ti thể lại có dạng vòng khép kín.

c) Tính đặc trưng của phân tử ADN

+ ADN đặc trưng bởi số lượng, thành phần trình tự phân bố các nucleotit, vì vậy từ 4 loại nucleotit đã tạo nên nhiều loại phân tử ADN đặc trưng cho mỗi loài.

+ ADN đặc trưng bởi tỉ lệ $\frac{A + T}{G + X}$

+ ADN đặc trưng bởi số lượng, thành phần trình tự phân bố các gen trong từng nhóm gen liên kết.

2. Cấu trúc ARN

- ARN là một đa phân tử được cấu tạo từ nhiều đơn phân.

- Có 4 loại ribonucleotit tạo nên các phân tử ARN : ađenin, uraxin, xitozin, guanin, mỗi đơn phân gồm 3 thành phần : một bazơnitric, một đường ribozơ ($C_5H_{10}O_5$), một phân tử H_3PO_4.

- Trên phân tử ARN các ribonucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của ribonucleotit này với phân tử H_3PO_4 của ribonucleotit bên cạnh.

- Có 3 loại ARN : rARN chiếm 70-80% tARN chiếm 10-20%, mARN chiếm 5-10%.

- Mỗi phân tử mARN có khoảng 600 đến 1500 đơn phân, tARN gồm 80 đến 100 đơn phân, trong tARN ngoài 4 loại ribonucleotit kể trên còn có 1 số biến dạng của các bazơnitric (trên tARN có những đoạn xoắn giống cấu trúc ADN, tại đó các ribonucleotit liên kết với nhau theo NTBS (A-U, G-X). Có những đoạn không liên kết được với nhau theo NTBS vì chứa những biến dạng của các bazơnitric, những đoạn này tạo thành những thùy tròn. Nhờ cách cấu tạo như vậy nên mỗi tARN có hai bộ phận quan trọng : bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là ađenin.

- Phân tử rARN có dạng mạch đơn, hoặc quấn lại tương tự tARN trong đó có tới 70% số ribonucleotit có liên kết bổ sung. Trong tế bào có nhân có tới 4 loại rARN với số ribonucleotit 160 đến 13.000.

- Ba loại ARN tồn tại trong các loài sinh vật mà vật chất di truyền là ADN. Ở những loài virut, vật chất di truyền là ARN thì ARN của chúng cũng có dạng mạch đơn, một vài loài có ARN 2 mạch.

3. Cấu trúc protein

a) Cấu trúc hóa học

- Là hợp chất hữu cơ gồm 4 nguyên tố cơ bản C, H, O, N thường có thêm S và đôi lúc có P.

- Thuộc loại đại phân tử, phân tử lớn nhất dài 0,1 micromet, phân tử lượng có thể đạt tới 1,5 triệu đ.v. C.

- Thuộc loại đa phân tử, đơn phân là các axit amin.

- Có 20 loại axit amin tạo nên các protein, mỗi axit amin có 3 thành phần : gốc cacbon (R), nhóm amin ($-NH_2$), nhóm cacboxyl ($-COOH$), chúng khác nhau bởi gốc R. Mỗi axit amin có kích thước trung bình 3 Å.

- Trên phân tử protein, các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit đó là liên kết giữa nhóm amin của axit amin này với nhóm cacboxyl của axit amin bên cạnh cùng nhau mất đi 1 phân tử nước. Nhiều liên kết peptit tạo thành một chuỗi polipeptit. Mỗi phân tử protein có thể gồm một hay một số chuỗi polipeptit cùng loại hay khác loại.

- Từ 20 loại axit amin đã tạo nên khoảng 10^{14} - 10^{15} loại protein đặc trưng cho mỗi loài. Các phân tử protein phân biệt với nhau bởi số lượng thành phần, trình tự phân bố các axit amin.

b) Cấu trúc không gian

Có 4 bậc cấu trúc không gian :

- Cấu trúc bậc I : do các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit, đứng ở đầu mạch polipeptit là nhóm amin, cuối mạch là nhóm cacboxyl.

- Cấu trúc bậc II : có dạng xoắn trái, kiểu chuỗi anpha, chiều cao một vòng xoắn 5,4 Å, với 3,7 axit amin /1 vòng xoắn ; còn ở chuỗi bêta mỗi vòng xoắn lại có 5,1 axit amin. Có những protein không có cấu trúc xoắn hoặc chỉ cuộn xoắn ở một phần của polipeptit.

- Cấu trúc bậc III : là hình dạng của phân tử protein trong không gian ba chiều, do xoắn cấp II cuốn theo kiểu đặc trưng cho mỗi loại protein, tạo thành những khối hình cầu.

- Cấu trúc bậc IV : là những protein gồm 2 hoặc nhiều chuỗi polipeptit kết hợp với nhau. Ví dụ, phân tử hemoglobin gồm 2 chuỗi anpha và 2 chuỗi beta, mỗi chuỗi chứa một nhân hem với một nguyên tử Fe.

c) Tính đặc trưng và tính nhiều dạng của protein

- Protein đặc trưng bởi số lượng thành phần, trình tự phân bố các axit amin trong từng chuỗi polipeptit. Vì vậy, từ 20 loại axit amin đã tạo nên 10^{14} - 10^{15} loại protein rất đặc trưng và đa dạng cho mỗi loài sinh vật.

- Protein đặc trưng bởi số lượng thành phần trình tự phân bố các chuỗi polipeptit trong mỗi phân tử protein.

- Protein đặc trưng bởi các kiểu cấu trúc không gian của các loại protein để thực hiện các chức năng sinh học.

Bài 9

CƠ CHẾ TỔNG HỢP, CHỨC NĂNG CỦA ADN, ARN VÀ PROTEIN

1. Cơ chế tổng hợp ADN, ARN và protein

a) Cơ chế tổng hợp ADN

- Dưới tác dụng của enzim ADN - polimeraza, các liên kết hiđro trên phân tử ADN bị cắt, 2 mạch đơn của ADN tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn các nucleotit lần lượt liên kết với các nucleotit tự do của môi trường theo NTBS. Kết quả từ 1 phân tử ADN mẹ hình thành 2 phân tử ADN con, trong mỗi ADN con có một mạch là nguyên liệu cũ, một mạch là nguyên liệu mới được xây dựng nên, theo nguyên tắc bán bảo toàn.

- Sự tổng hợp ADN là cơ sở hình thành nhiễm sắc thể (NST), đảm bảo cho quá trình phân bào nguyên phân, giảm phân, thụ tinh xảy ra bình thường, thông tin di truyền của loài được ổn định. Ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử qua các thế hệ. Nhờ đó con sinh ra giống với bố mẹ, ông bà tổ tiên.

b) Cơ chế tổng hợp mARN

- Dưới tác dụng của enzim ARN - polimeraza. Các liên kết hiđro trên một đoạn phân tử ADN ứng với một hay một số gen lần lượt bị cắt đứt, quá trình lắp ráp các ribonucleotit tự do của môi trường nội bào với các nucleotit trên mạch mã gốc của gen (mạch 3'- 5') theo NTBS A-U, G-X xảy ra. Kết quả tạo ra các mARN có chiều 5'-3'. Sau đó 2 mạch gen lại liên kết với nhau theo NTBS. Sự tổng hợp tARN và rARN cũng theo cơ chế trên.

- Ở sinh vật trước nhân sự phiên mã cùng một lúc nhiều phân tử mARN, các mARN được sử dụng này trở thành bản phiên mã chính thức. Còn ở sinh vật nhân chuẩn sự phiên mã từng mARN riêng biệt, các mARN này sau đó phải được chế biến lại bằng cách loại bỏ các đoạn vô nghĩa, giữ lại các đoạn có nghĩa tạo ra mARN trưởng thành.

- Sự tổng hợp ARN đảm bảo cho quá trình dịch mã chính xác ở tế bào chất để tạo nên các protein cần thiết cho tế bào.

c) Cơ chế tổng hợp protein

Gồm 2 giai đoạn :

Giai đoạn 1 : tổng hợp ARN để chuyển thông tin di truyền từ gen sang sản phẩm protein (xem mục b).

Giai đoạn 2 : Tổng hợp protein ở tế bào chất gồm 4 bước cơ bản.

+ Bước 1 : Hoạt hóa các axit amin : Các axit amin được hoạt hóa bằng nguồn năng lượng ATP rồi mỗi axit amin được gắn vào một tARN để đi vào riboxom thành dòng liên tục.

+ Bước 2 : Mở đầu chuỗi polipeptit : Có sự tham gia của riboxom, bộ ba mở đầu AUG. tARN mang axit amin mở đầu tiến vào riboxom đối mã của nó khớp với mã mở đầu trên mARN theo NTBS.

+ Bước 3 : Kéo dài chuỗi polipeptit : tARN vận chuyển axit amin thứ nhất tiến vào riboxom đối mã của nó khớp với mã thứ nhất trên mARN theo NTBS, một liên kết peptit được hình thành giữa axit amin mở đầu với axit amin thứ nhất. Riboxom chuyển dịch sang bộ ba thứ

2 đẩy tARN axit amin mở đầu ra ngoài. Lập tức tARN axit amin thứ 2 tiến vào ribixom đối mã của nó lắp ráp với mã bộ ba trên mARN theo NTBS. Cứ tiến hành theo phương thức đó cho đến tận bộ ba tiếp giáp với bộ ba kết thúc chuỗi polipeptit lúc này có cấu trúc

$aa_{MĐ}^{*}$ - aa_1 - aa_2 ... aa_n vẫn còn gắn với tARN axit amin thứ n.

+ Bước 4 : Kết thúc chuỗi polipeptit : Riboxom chuyển dịch sang bộ ba kết thúc lúc này ngừng quá trình dịch mã 2 tiểu phần của riboxom tách nhau ra tARN axit amin cuối cùng được tách khỏi chuỗi polipeptit. Một enzim khác loại bỏ axit amin mở đầu giải phóng chuỗi polipeptit.

Trên mỗi mARN cùng lúc có thể có nhiều riboxom trượt qua với khoảng cách là 51 Å → 102 Å , nghĩa là trên mỗi mARN có thể tổng hợp nhiều protein cùng loại.

Sự tổng hợp protein góp phần thực hiện chức năng biểu hiện tính trạng, cung cấp nguyên liệu cấu tạo nên các bào quan và đảm nhận nhiều chức năng khác nhau.

2. Chức năng của ADN, ARN và protein

a) Chức năng của ADN

+ Chứa thông tin di truyền, thông tin đặc trưng cho mỗi loại bởi trình tự phân bố các nucleotit trên phân tử ADN.

+ Có khả năng nhân đôi chính xác để truyền thông tin di truyền qua các thế hệ.

+ Chứa các gen khác nhau, giữ chức năng khác nhau.

+ Có khả năng đột biến tạo nên thông tin di truyền mới.

b) Chức năng của các loại ARN được tổng hợp từ ADN

- Chức năng của mARN : bản phiên thông tin di truyền từ gen cấu trúc, trực tiếp tham gia tổng hợp protein dựa trên cấu trúc và trình tự các bộ ba trên mARN.

---

* aa : axit amin

- Chức năng của tARN : vận chuyển lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi polipeptit dựa trên nguyên tắc đối mã di truyền giữa bộ ba đối mã trên tARN với bộ ba mã phiên trên mARN.

- Chức năng của rARN : liên kết với các phân tử protein tạo trên các riboxom tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN, mỗi bước là một bộ ba nhờ đó mà lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi polipeptit theo đúng thông tin di truyền được quy định từ gen cấu trúc.

c) Chức năng của protein

- Là thành phần cấu tạo chủ yếu chất nguyên sinh hợp phần quan trọng xây dựng nên các bào quan, màng sinh chất...

- Tạo nên các enzim xúc tác các phản ứng sinh hóa.

- Tạo nên các hoocmon có chức năng điều hòa quá trình trao đổi chất trong tế bào, cơ thể.

- Hình thành các kháng thể, có chức năng bảo vệ cơ thể chống lại các vi khuẩn gây bệnh.

- Tham gia vào chức năng vận động của tế bào và cơ thể.

- Phân giải protein tạo năng lượng cung cấp cho các hoạt động sống của tế bào và cơ thể.

Tóm lại protein đảm nhận nhiều chức năng liên quan đến toàn bộ hoạt động sống của tế bào, quy định tính trạng của cơ thể sống.

Bài 10

MÃ DI TRUYỀN VÀ ĐẶC ĐIỂM CỦA MÃ DI TRUYỀN

1. Khái niệm mã bộ ba

Cứ 3 nucleotit cùng loại hay khác loại đứng kế tiếp nhau trên phân tử ADN mã hóa cho 1 axit amin hoặc làm nhiệm vụ kết thúc chuỗi polipeptit gọi là mã bộ ba.

2. Mã di truyền là mã bộ ba

- Nếu mỗi nucleotit mã hóa 1 axit amin thì 4 loại nucleotit chỉ mã hóa được 4 loại axit amin.

- Nếu cứ 2 nucleotit cùng loại hay khác loại mã hóa cho 1 axit amin thì chỉ tạo được $4^2 = 16$ mã bộ hai không đủ để mã hóa cho 20 loại axit amin.

- Nếu theo nguyên tắc mã bộ ba sẽ tạo được $4^3 = 64$ mã bộ ba đủ để mã hóa chc 20 loại axit amin.

- Nếu theo nguyên tắc mã bộ bốn sẽ tạo được $4^4 = 256$ bộ mã hóa lại quá thừa. Vậy về mặt suy luận lí thuyết mã bộ ba là mã phù hợp.

Những công trình nghiên cứu về giải mã di truyền (1961 - 1965) bằng cách thêm bớt 1, 2, 3 nucleotit trong gen nhận thấy mã bộ ba là mã phù hợp. Người ta đã xác định được có 61 bộ ba được sử dụng để mã hóa axit amin. Trong đó có Metionin ứng với mã mở đầu TAX đó là tín hiệu bắt đầu sự tổng hợp chuỗi polipeptit. Ba bộ ba còn lại ATT, ATX, AXT là mã kết thúc.

Hai mươi loại axit amin được mã hóa bởi 61 bộ ba. Như vậy sẽ có một số axit amin được mã hóa bởi 1 số bộ ba. Ví dụ, lizin ứng với 2 bộ ba AAA, AAG, một số axit amin được mã hóa bởi nhiều bộ ba như alanin ứng với 4 bộ ba, lơxin ứng với 6 bộ ba.

3. Đặc điểm cơ bản của mã di truyền

- Mã di truyền được đọc theo một chiều 5' - 3' trên phân tử mARN.

- Mã di truyền được đọc liên tục theo từng cụm 3 nucleotit, các bộ ba không đọc gối lên nhau.

- Mã di truyền là đặc hiệu không một bộ ba nào mã hóa đồng thời 2 hoặc một số axit amin khác nhau.

- Mã di truyền có tính thoái hóa có nghĩa là mỗi axit amin được mã hóa bởi một số bộ ba khác loại (trừ metionin, triptophan chỉ được mã hóa bởi một bộ ba). Các bộ ba mã hóa cho cùng một axit amin chỉ khác nhau ở nucleotit thứ 3. Điều này có ý nghĩa giúp cho gen bảo đảm được thông tin di truyền và xác nhận trong bộ ba 2 nucleotit đầu là quan trọng còn nucleotit thứ 3 có thể linh hoạt. Sự linh hoạt này có thể không gây hậu quả gì. Nhưng cũng có thể gây nên sự lắp ráp nhầm các axit amin trong chuỗi polipeptit.

- Mã di truyền có tính phổ biến. Nghĩa là ở các loài sinh vật đều được mã hóa theo một nguyên tắc chung (các từ mã giống nhau). Điều này phản ánh nguồn gốc chung của các loài.

Bài 11

SỰ ĐIỀU HÒA SINH TỔNG HỢP PROTEIN Ở SINH VẬT

Cơ chế điều hòa sinh tổng hợp protein của gen rất phức tạp, có sự khác biệt rõ rệt giữa sinh vật trước nhân và sinh vật nhân chuẩn.

1. Cơ chế điều hòa ở sinh vật trước nhân

- Trong tế bào cơ thể có rất nhiều gen cấu trúc, không phải các gen đó đều phiên mã, tổng hợp protein đồng thời. Sự điều hòa hoạt động của gen được thực hiện qua cơ chế điều hòa. Vào năm 1961, F.Jacop và J.Mono đã phát hiện sự điều hòa hoạt động của gen ở *E.coli*.

- Một mô hình điều hòa bao gồm các hệ thống gen sau :

+ Một gen điều hòa (Regulator : R), gen này làm khuôn sản xuất một loại protein ức chế có tác dụng điều chỉnh hoạt động của một nhóm gen cấu trúc qua tương tác với gen chỉ huy.

+ Một gen chỉ huy (Operator : O) nằm kề trước nhóm gen cấu trúc, là vị trí tương tác với chất ức chế.

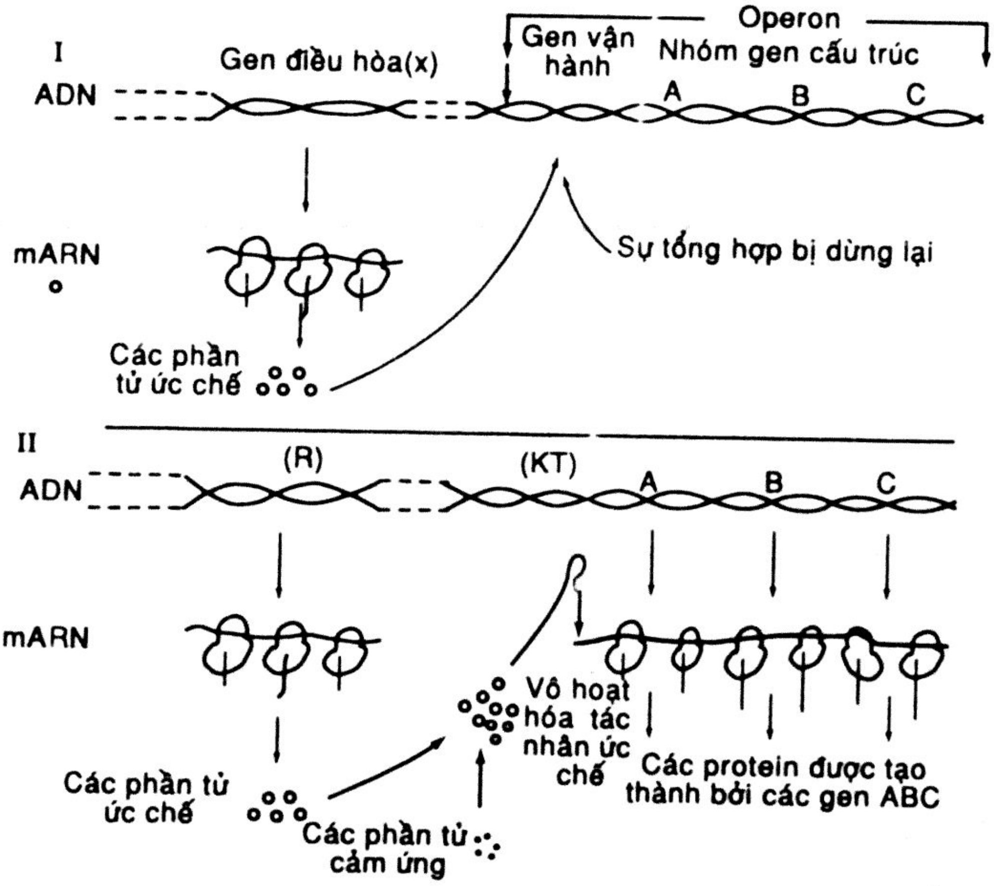
+ Một gen khởi động (Promotor : P): nằm trước gen chỉ huy và có thể trùm lên một phần hoặc toàn bộ gen này, đó là vị trí tương tác của ARN – polimeraza để khởi đầu phiên mã.

+ Một nhóm gen cấu trúc liên quan với nhau về chức năng, nằm kề nhau cùng phiên mã tạo ra một mARN chung.

Một operon chỉ gồm có gen chỉ huy và các gen cấu trúc do nó kiểm soát.

- Cơ chế điều hòa diễn ra như sau :

Gen điều hòa chỉ huy tổng hợp một loại protein ức chế, protein này gắn vào gen chỉ huy (O) làm ngăn cản hoạt động của enzim phiên mã. Vì vậy ức chế hoạt động tổng hợp ARN của các gen cấu trúc. Khi trong môi trường nội bào có chất cảm ứng, chất này kết hợp với protein ức chế làm vô hiệu hóa chất ức chế, không gắn vào gen chỉ huy. Kết quả là gen chỉ huy làm cho nhóm gen cấu trúc chuyển từ trạng thái ức chế sang trạng thái hoạt động, quá trình phiên mã lại xảy ra (hình 1).


I
ADN
Gen điều hòa(x)
Gen vận hành
Operon
Nhóm gen cấu trúc
A
B
C
mARN
Sự tổng hợp bị dừng lại
Các phần tử ức chế
II
ADN
(R)
(KT)
A
B
C
mARN
Vô hoạt hóa tác nhân ức chế
Các protein được tạo thành bởi các gen ABC
Các phần tử ức chế
Các phần tử cảm ứng

Hình 1 : Sơ đồ cơ chế điều hòa hoạt động của các gen ở vi khuẩn *E.coli*

2. Cơ chế điều hòa ở sinh vật có nhân

- Cơ chế điều hòa hoạt động của gen ở sinh vật có nhân phức tạp hơn vì do tổ chức phức tạp của ADN trong NST. ADN trong tế bào có khối lượng rất lớn, nhưng chỉ một phần nhỏ mã hóa các thông tin di truyền, đại bộ phận đóng vai trò điều hòa.

- ADN tồn tại trên NST được xoắn lại rất phức tạp, vì vậy trước khi phiên mã NST phải tháo xoắn rồi các phân tử enzim phiên mã tương tác với protein điều hòa bám vào vùng khởi động xúc tiến quá trình tổng hợp ARN.

- Tùy nhu cầu của tế bào, tùy từng mô, từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển mà mỗi tế bào có nhu cầu tổng hợp các loại protein không giống nhau.

- Trong cùng một loại tế bào, các loại mARN có tuổi thọ khác nhau. Các protein được tổng hợp vẫn thường xuyên chịu cơ chế kiểm soát để lúc không cần thiết các protein đó lập tức bị enzim phân giải.

- Hoạt động phiên mã ở sinh vật nhân chuẩn phụ thuộc vào vùng khởi động, vào các tín hiệu điều hòa. Ngoài ra trong hệ gen của sinh vật nhân chuẩn còn có các gen tăng cường, gen bất hoạt. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hòa, gây nên sự biến đổi cấu trúc nucleoxom của chất nhiễm sắc, gen bất hoạt, làm ngừng phiên mã khi gây ra sự biến đổi cấu trúc NST.

Cần lưu ý rằng các ARN được tổng hợp từ gen cấu trúc ở sinh vật nhân chuẩn ban đầu chỉ là những bản thảo chưa hoàn chỉnh. Sau đó cũng được sửa chữa, cắt bỏ, chế biến lại để tạo ra những ARN thành thục mới đưa vào sử dụng làm bản phiên chính thức tổng hợp protein. Hiện tượng này được gọi là cơ chế điều hòa sau phiên mã.

Bài 12

TÍNH THỐNG NHẤT VÀ TÍNH RIÊNG BIỆT CỦA GEN

1. Bốn loại nucleotit tạo ra nhiều loại gen

- Các gen khác nhau bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit. Do vậy từ 4 loại nucleotit tạo nên nhiều gen khác nhau.

- Từ 4 loại nucleotit tạo nên 64 bộ mã di truyền (trong đó có 61 bộ ba có nghĩa, 3 bộ ba kết thúc), các tổ hợp các bộ ba theo trật tự khác nhau sẽ tạo nên nhiều loại gen khác nhau.

- Ở sinh vật trước nhân, một số loài gen có cấu trúc mạch đơn, ở sinh vật nhân chuẩn, gen có cấu trúc mạch kép vì vậy từ 1 đoạn ADN chứa thông tin di truyền nào đó cũng có thể tạo ra các gen khác nhau.

- Gen của các loài có tính ổn định tương đối, vì vậy từ một gen ban đầu có thể tạo ra các gen khác nhau.

- Trong tế bào cơ thể các loài có hệ thống gen nằm trên nhiễm sắc thể, gen ti thể, lạp thể.

2. Điểm giống và khác nhau về cấu trúc giữa các loại gen

a) Điểm giống nhau về cấu trúc giữa các loại gen

- Đều được xây dựng từ 4 loại nucleotit, mỗi loại nucleotit gồm 3 thành phần cơ bản : 1 bazơnitơ, 1 đường $C_5H_{10}O_4$, 1 phân tử H_3PO_4.

- Trên mạch đơn các nucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nucleotit này với H_3PO_4 của nucleotit bên cạnh.

- Trên mạch kép các nucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hiđro giữa các cặp bazơnitơ bổ sung.

- Đều có cấu tạo xoắn theo chu kì, mỗi chu kì xoắn gồm 10 cặp nucleotit có chiều cao là 34 Å ; chiều xoắn từ trái qua phải.

- Trong cấu trúc phân tử, các bazơnitơ đều nằm phía trong, cùng tạo nên các bậc thang, đường $C_5H_{10}O_4$ nằm ở giữa tạo nên các tay thang, phân tử ADN nằm ngoài cùng.

- Các gen có kích thước trung bình từ 2040 Å đến 5100 Å.

- Các gen đều được đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit.

- Đều có tính ổn định tương đối, có thể thay đổi cấu trúc do các tác nhân gây đột biến.

b) Điểm khác nhau về cấu trúc giữa các loại gen

- Khác nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các loại nucleotit, từ đó khác nhau về khối lượng phân tử, kích thước phân tử, số lượng chu kì xoắn, tính bền vững về cấu trúc, tỉ lệ $\frac{A + T}{G + X}$.

- Một số loài, gen có cấu trúc mạch đơn, đa phần gen có cấu trúc mạch kép, một số gen có dạng xoắn mạch vòng (ở một số virut và vi khuẩn).

- Gen nhân có cấu trúc phức tạp chiều dài và khối lượng phân tử lớn, trái lại gen bào chất cấu trúc đơn giản, hàm lượng thay đổi, có dạng mạch vòng.

3. Điểm giống và khác nhau về chức năng giữa các loại gen

a) Điểm giống nhau về chức năng giữa các loại gen

- Đều chứa thông tin di truyền, thông tin đó được mật mã dưới dạng phân bố trình tự các nucleotit

- Khi quy định tính trạng đều phải thông qua cơ chế phiên mã, dịch mã di truyền để tạo ra sản phẩm protein đặc trưng. Từ sản phẩm này tương tác với môi trường để hình thành tính trạng.

- Có khả năng tự nhân đôi dựa trên nguyên lí bổ sung và nguyên tắc bán bảo toàn. Sự nhân đôi đó cần nhiều loại enzim xúc tác, có nguyên liệu và năng lượng ATP để hoạt hóa nguyên liệu.

b) Điểm khác nhau về chức năng giữa các loại gen

- Các gen khác nhau chứa thông tin di truyền khác nhau.

- Gen sản xuất trực tiếp làm khuôn tổng hợp mARN, qua đó điều khiển tổng hợp protein để hình thành tính trạng.

- Gen khởi động chỉ huy hoạt động của một nhóm gen sản xuất.

- Gen điều hòa nhận tín hiệu từ môi trường nội bào, chỉ huy tổng hợp protein ức chế, có tác dụng đóng mở gen khởi động, nhờ đó điều hòa được hoạt động tổng hợp protein của gen cấu trúc.

- Gen trội quy định tính trạng trội, gen lặn quy định tính trạng lặn, có gen trội biểu hiện tính trội hoàn toàn, có gen trội biểu hiện tính trội không hoàn toàn.

- Có gen gây chết ở trạng thái đồng hợp tử trội, có gen gây chết ở trạng thái đồng ợp tử lặn. Có gen gây chết ở giai đoạn hợp tử có gen gây chết ở giai đoạn tiền phôi...

- Có gen biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền đồng trội, có gen biểu hiện tính trạng theo quy luật tác động cộng gộp giữa các gen trội alen hoặc không alen.

- Có gen tương tác với nhau theo kiểu bổ trợ, có gen tương tác kiểu át chế trội, hoặc lặn.

- Có gen cùng tồn tại với các gen khác trong một nhóm liên kết, cùng phân li, cùng tổ hợp trong giảm phân và thụ tinh, hình thành các nhóm tính trạng liên kết.

- Có gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính X di truyền theo quy luật di truyền chéo, có gen tồn tại trên nhiễm sắc thể giới tính Y di truyền theo quy luật di truyền thẳng.

- Những gen tồn tại trong nhân tế bào di truyền theo những quy luật chặt chẽ và chính xác, có sự đóng góp về di truyền của bố, mẹ ngang nhau. Còn những gen tồn tại ở ti thể, lạp thể tuân theo quy luật dòng mẹ, kém chặt chẽ hơn.

- Có những gen chủ yếu đột biến thuận, có gen lại đột biến nghịch khi cùng chịu một tác nhân đột biến nhau nhau.

Bài 13

ĐỘT BIẾN GEN

1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen liên quan tới một hoặc một số cặp nucleotit xảy ra tại một điểm nào đó của phân tử ADN biểu hiện ở các dạng : mất, thêm, thay thế, đảo vị trí nucleotit.

2. Nguyên nhân và cơ chế

- Đột biến gen phát sinh do tác nhân gây đột biến lí hóa trong ngoại cảnh hoặc rối loạn trong các quá trình sinh lí, hóa sinh của tế bào gây nên những sai sót trong quá trình tự sao của ADN hoặc trực tiếp biến đổi cấu trúc của nó.

- Đột biến gen phụ thuộc vào loại tác nhân, liều lượng, cường độ của tác nhân, đặc điểm cấu trúc của gen.

- Sự biến đổi của một nucleotit nào đó thoạt đầu xảy ra trên một mạch của ADN dưới dạng tiền đột biến. Lúc này enzim sửa chữa có thể sửa sai làm cho tiền đột biến trở lại dạng ban đầu. Nếu sai sót không được sửa chữa thì qua lần tự sao tiếp theo nucleotit lắp sai sẽ liên kết với nucleotit bổ sung với nó làm phát sinh đột biến gen.

3. Sự biểu hiện của đột biến gen

- Đột biến gen khi đã phát sinh có thể được tái bản để truyền lại cho thế hệ sau.

- Nếu đột biến phát sinh trong giảm phân ở giao tử, qua thụ tinh sẽ đi vào hợp tử. Nếu là đột biến trội sẽ được biểu hiện ở cá thể mang đột biến. Nếu là đột biến lặn sẽ tồn tại trong hợp tử ở dạng dị hợp tử, không được biểu hiện ở thế hệ đầu. Nhờ cơ chế nhân đôi của gen đột biến lặn qua các thế hệ giao phối, đột biến lặn sẽ được lan tràn dần trong quần thể, có dịp gặp gỡ nhau trong giao phối tổ hợp lại thành dạng đồng hợp tử, lúc đó kiểu hình đột biến lặn mới xuất hiện.

- Nếu đột biến xảy ra ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, trong giai đoạn 2-8 phôi bào (đột biến tiền phôi), nó có khả năng tồn tại tiềm ẩn trong cơ thể và truyền lại cho thế hệ sau qua sinh sản hữu tính.

- Nếu đột biến xảy ra trong nguyên phân ở một tế bào sinh dưỡng nào đó, chúng tiếp tục được nhân lên ở một mô nào đó và biểu hiện kiểu hình ở một phần cơ thể tạo nên thể khảm (nếu đó là đột biến trội). Đột biến soma có thể được nhân lên bằng sinh sản sinh dưỡng, nhưng không thể di truyền qua sinh sản hữu tính.

Như vậy, có thể nói đột biến trong cấu trúc gen đòi hỏi một số điều kiện mới được biểu hiện. Vì vậy, người ta phân biệt đột biến là những biến đổi trong vật chất di truyền với thể đột biến là những cá thể mang đột biến đã biểu hiện ở kiểu hình.

- Nếu tính trên từng gen riêng rẽ tần số đột biến rất thấp trung bình 10^{-6} đến 10^{-4} , nghĩa là cứ 1 triệu đến 1 vạn giao tử thì có một giao tử mang đột biến về một gen nào đó. Nhưng do số lượng gen của loài rất lớn, vì vậy tần số đột biến tổng cộng nói chung rất cao, có thể đạt tới giá trị 5-10% thậm chí có thể đạt tới giá trị bão hòa. Do vậy, đột biến gen là nguồn nguyên liệu cơ bản cho quá trình chọn lọc tự nhiên (CLTN).

- Đột biến gen có tính thuận nghịch, nhưng nói chung chủ yếu là đột biến lặn, có hại cho cơ thể vì chúng phá vỡ mối quan hệ hài hòa trong kiểu gen, trong nội bộ cơ thể, giữa cơ thể với môi trường mà chúng đã được hình thành qua CLTN lâu đời.

- Thể đột biến có thể thay đổi giá trị thích nghi của nó khi môi trường thay đổi. Giá trị thích nghi của đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen.

4. Hậu quả của đột biến gen

- Sự biến đổi trong dãy nucleotit của gen cấu trúc sẽ dẫn đến biến đổi trong dãy ribonucleotit của mARN qua đó làm biến đổi dãy axit amin của protein tương ứng. Cuối cùng biểu hiện thành một biến đổi đột ngột, gián đoạn về một hoặc một số tính trạng nào đó trên một hoặc một số ít cá thể trong quần thể. (Ví dụ, đột biến hồng cầu liềm ở người).

- Đột biến gen gây rối loạn trong quá trình sinh tổng hợp protein, đặc biệt là đột biến ở các gen quy định cấu trúc của các enzim nên đa số đột biến gen thường có hại cho cơ thể, cũng có những đột biến gen trung tính, một số ít đột biến gen lại có lợi.

5. Đột biến gen là nguồn nguyên liệu chủ yếu của CLTN

- Phần lớn đột biến gen trong tự nhiên là có hại cho cơ thể, vì trong môi trường quen thuộc, đa số thể đột biến thường tỏ ra có sức sống kém hoặc kém thích nghi so với dạng gốc. Đặt vào điều kiện mới, nó có thể tỏ ra thích nghi hơn, có sức sống cao hơn. Ví dụ, trong môi trường không có DDT thì dạng ruồi mang đột biến kháng DDT sinh trưởng chậm hơn dạng ruồi bình thường, nhưng khi phun thuốc DDT thì đột biến này lại có lợi cho ruồi.

- Tuy đột biến thường có hại nhưng phần lớn alen đột biến là alen lặn, xuất hiện ở một giao tử nào đó, alen lặn sẽ đi vào hợp tử và tồn tại bên cạnh alen trội tương ứng ở thể dị hợp, do đó không biểu hiện thành kiểu hình. Trải qua nhiều thế hệ giao phối các alen lặn được nhân lên, có điều kiện gặp gỡ nhau trong giao phối tạo nên thể đồng hợp và được biểu hiện thành kiểu hình. Giá trị thích ứng của một đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen. Một đột biến nằm trong tổ hợp này là có hại nhưng tồn tại trong tổ hợp gen khác lại trở nên có lợi. Vì vậy có thể nói tính lợi, hại của đột biến gen chỉ là tương đối.

- Nhờ quá trình giao phối các đột biến được phát tán trong quần thể tạo ra vô số biến dị tổ hợp. Có thể nói đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp còn biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu thứ cấp của CLTN, cả hai loại biến dị đó tạo nên vốn gen của quần thể. Sự tiến hóa không chỉ sử dụng các đột biến mới xuất hiện mà còn huy động kho dự trữ các gen đột biến đã phát sinh từ lâu nhưng tiềm ẩn trong trạng thái dị hợp.

6. Vai trò của đột biến gen đối với chọn giống

- Tạo nguồn nguyên liệu cho chọn giống cây trồng và vi sinh vật

- Dựa vào đó, để xây dựng các phương pháp gây đột biến nhân tạo bằng tác nhân vật lí, tác nhân hóa học để tạo nên các đột biến có giá trị cao trong sản xuất.

Bài 14

SỰ GIỐNG VÀ KHÁC NHAU VỀ CẤU TRÚC, CƠ CHẾ TỔNG HỢP GIỮA ADN VÀ mARN

1. Điểm giống nhau về cấu trúc giữa ADN và mARN

- Đều cấu tạo theo nguyên tắc đa phân.

- Mỗi đơn phân đều gồm 3 thành phần cơ bản trong đó thành phần quan trọng nhất là bazơnitric.

- Trên mạch đơn ADN và trên phân tử mARN các đơn phân được liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị bền vững.

- Đều có cấu tạo xoắn.

- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần và trình tự phân bố các đơn phân.

2. Điểm khác nhau về cấu trúc giữa ADN và mARN

* ADN

- Đại phân tử có kích thước và khối lượng rất lớn

- Có cấu trúc mạch kép

- Xây dựng từ 4 loại nucleotit

- Có bazơnitric Timin

- Trong mỗi nucleotit có đường đeoxiriboza ($C_5H_{10}O_4$)

- Liên kết hóa trị trên mạch đơn của ADN là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nucleotit này với phân tử H_3PO_4 của nucleotit bên cạnh. Nhiều liên kết hóa trị tạo nên chuỗi polinucleotit

* mARN

- Đa phân tử, có kích thước và khối lượng bé.

- Có cấu trúc mạch đơn

- Xây dựng từ 4 loại ribonucleotit.

- Có bazơnitric uraxin là dẫn xuất của Timin.

- Trong mỗi ribonucleotit có đường riboza ($C_5H_{10}O_5$)

- Liên kết hóa trị trên mạch mARN là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của ribonucleotit này với phân tử H_3PO_4 của ribonucleotit bên cạnh. Nhiều liên kết hóa trị tạo nên chuỗi poliribonucleotit.

3. Điểm giống nhau về cơ chế tổng hợp ADN và ARN

- Đều xảy ra chủ yếu vào kì trung gian

- Quá trình tổng hợp đều cần nguyên liệu, cần enzim xúc tác, cần năng lượng ATP để hoạt hóa.

- Enzim xúc tác tổng hợp theo 1 chiều duy nhất 3'- 5' trên ADN khuôn.

- Quá trình lắp ráp các nucleotit vào mạch mới theo NTBS

4. Điểm khác nhau về cơ chế tổng hợp giữa ADN và ARN

	TỔNG HỢP ADN	TỔNG HỢP mARN
Nguyên liệu nguyên tắc tổng hợp	4 loại nucleotit : A, T, G, X Nguyên tắc bổ sung A-T, G-X	- 4 loại ribonucleotit A, U, G, X Nguyên tắc bổ sung A-U, G-X
Quy mô tổng hợp	Diễn ra trên hai mạch đơn của phân tử ADN theo hai hướng ngược nhau	Diễn ra trên một đoạn ngắn phân tử ADN (gọi là gen) trên mạch có chiều 3'-5'.
Enzim xúc tác	ADN - polimeraza (gồm 3 enzim trong đó enzim α, β tổng hợp ADN nhân, γ tổng hợp ADN ở ti thể). Enzim này xúc tác tổng hợp trên cả hai mạch đơn của ADN. Ngoài ra còn nhiều enzim khác.	ARN - polimeraza và các enzim mở đầu, kéo dài kết thúc tổng hợp mARN. Enzim này chỉ có tác dụng xúc tác tổng hợp mARN trên mạch đơn gen có chiều 3'-5'.
Cơ chế tổng hợp	Trên mỗi mạh đơn ADN trước khi tổng hợp ADN phải tổng hợp đoạn mồi ARN để tạo ra nhóm 3'OH. Tiếp đó do hoạt động của enzim trên mạch 3'-5' hình thành một mạch mới liên tục. Còn trên mạch 5'-3' thì tổng hợp ngược lại tạo nên các đoạn ngắn, mỗi đoạn 1000 - 2000 nucleotit (ở virut và vi khuẩn) 100 - 200 nucleotit (ở tế bào động vật) gọi đó là đoạn okazaki	Trên mạch đơn của gen có chiều 3'-5' enzim phụ tránh tổng hợp một phân tử mARN có chiều 5'-3'. Phân tử mARN này khi tổng hợp ra chưa sử dụng được vì trên đó có nhiều đoạn vô nghĩa, các đoạn này được cắt loại ra khỏi mARN. Những đoạn có nghĩa nối lại với nhau tạo nên phân tử mARN trưởng thành. Như vậy chiều dài gen tổng hợp ra nó bao giờ cũng lớn hơn chiều dài của mARN trưởng thành.

Kết quả	Mỗi lần tổng hợp ra tạo nên 2 phân tử ADN con, trong mỗi phân tử ADN con có một mạch là nguyên liệu mới và một mạch cũ ban đầu	Mỗi lần tổng hợp chỉ tạo ra một phân tử mARN. Trên mỗi phân tử ADN có nhiều gen cấu trúc có thể tổng hợp được nhiều loại mARN.

Bài 15

SỰ GIỐNG NHAU VÀ KHÁC NHAU VỀ CẤU TRÚC, CƠ CHẾ TỔNG HỢP GIỮA ADN VÀ PROTEIN

1. Điểm giống nhau về cấu trúc của ADN và protein

- Đều được cấu tạo theo nguyên tắc đa phân.

- Đều được cấu tạo từ các nguyên tử, phân tử C, H, O, N.

- Các đơn phân được liên kết với nhau bằng các liên kết hóa học.

- Đều có cấu trúc xoắn.

- Đều được đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các đơn phân.

- Đều là 2 thành phần cơ bản tạo nên cấu trúc NST.

2. Điểm khác nhau về cấu trúc của ADN và protein

* ADN

- ADN có cấu trúc xoắn kép, gồm 2 mạch đơn.

- ADN là đại phân tử chiều dài có tới hàng trăm micromet, khối lượng phân tử từ 4 triệu đến 8 triệu, thậm chí có thể tới 16 triệu đ.v.C.

- ADN được cấu tạo từ 4 loại nucleotit, thành phần cơ bản của mỗi loại nucleotit là bazơnitric.

- Liên kết trên mỗi mạch đơn ADN là liên kết photphodieste (giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nucleotit này với phân tử H_3PO_4 của nucleotit bên cạnh). Nhiều liên kết photphodieste tạo thành mạch polinucleotit.

- Trên mạch kép phân tử ADN các cặp nucleotit giữa hai mạch đơn liên kết với nhau theo NTBS A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđro. G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđro, và ngược lại tạo nên cấu trúc ADN chiều rộng 20Å , khoảng cách mỗi bậc thang bằng 3,4Å . Mỗi chu kì xoắn gồm 10 cặp nucleotit có chiều cao 34Å, (xoắn phải).

- Mỗi phân tử ADN gồm nhiều gen

- Cấu trúc hóa học của ADN quy định cấu trúc hóa học của các protein tương ứng

* Protein

- Protein có cấu tạo xoắn, mức độ xoắn tùy thuộc vào các bậc cấu trúc.

- Protein cũng là đại phân tử kích thước bé hơn ADN, phân tử protein lớn nhất chỉ tới 0,1 micromet, khối lượng phân tử 1,5 triệu đ.v.C

- Protein được cấu tạo từ 20 loại axit amin, thành phần cơ bản của mỗi axit amin là gốc cacbon (R)

- Trong phân tử protein các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit (được hình thành giữa nhóm amin của axit amin này với nhóm cacboxyl của axit amin bên cạnh cùng nhau giải phóng 1 phân tử nước). Nhiều liên kết peptit tạo thành một chuỗi polipeptit. Mỗi phân tử protein có thể gồm 1 hoặc một số chuỗi polipeptit.

- Trên phân tử protein tạo nên 4 bậc cấu trúc không gian : bậc 1 các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit ; bậc 2 ; xoắn theo hình lò xo (xoắn anpha) (xoắn trái), chiều cao mỗi vòng xoắn 5,4 Å với 3,7aa/vòng. Trong chuỗi xoắn bêta mỗi vòng xoắn có 5,1 aa ; cấu trúc bậc 3 : là hình dạng phân tử protein trong không gian 3 chiều tạo thành những khối hình cầu ; cấu trúc bậc 4 là những protein gồm 2 hay nhiều polipeptit kết hợp với nhau. Ví dụ, phân tử hemoglobin có 2 chuỗi anpha và 2 chuỗi bêta, mỗi chuỗi chứa một nhân hem với một nguyên tử Fe.

- Mỗi phân tử protein gồm nhiều chuỗi polipeptit.

- Cấu trúc hóa học của protein phụ thuộc vào cấu trúc hóa học của các gen trên phân tử ADN.

3. Điểm giống nhau về cơ chế tổng hợp ADN với tổng hợp protein

- Quá trình tổng hợp cần có nguyên liệu và cần có enzim xúc tác;

- Sự tổng hợp đều dựa trên khuôn mẫu của ADN ;

- Nguyên tắc tổng hợp đều dựa vào nguyên lí bổ sung ;

- Kết quả tổng hợp đều tạo ra các sản phẩm ADN, protein theo đúng khuôn mẫu của ADN gốc.

4. Điểm khác nhau về cơ chế tổng hợp ADN với tổng hợp protein

TỔNG HỢP ADN	TỔNG HỢP PROTEIN
- Xảy ra trong nhân tế bào	- Xảy ra ở tế bào chất tại các riboxoom
- Nguyên liệu tổng hợp gồm 4 loại nucleotit : A, T, G, X	- Nguyên liệu tổng hợp gồm 20 loại axit amin
- Khuôn mẫu tổng hợp là ADN gốc	- Khuôn mẫu để tổng hợp là các gen riêng rẽ trên ADN
- Sự tổng hợp ADN diễn ra trên toàn bộ 2 mạch đơn của ADN theo NTBS	- Sự tổng hợp protein trực tiếp dựa trên bản phiên mARN theo nguyên tắc mã bộ ba và đối mã di truyền.
- Enzim xúc tác tổng hợp chủ yếu là ADN polinieraza và các enzim khác.	- Enzim xúc tác tổng hợp là peptidaza và sintetaza
- Mỗi lần tổng hợp ADN từ một ADN tạo nên 2 ADN, trong mỗi ADN có 1 mạch đơn cũ và 1 mạch đơn mới theo nguyên tắc giữ lại một nửa.	- Trên mỗi ARN, mỗi lần tổng hợp protein có nhiều riboxom trượt qua tạo nên nhiều protein
- sự tổng hợp ADN đảm bảo sự truyền thông tin qua các thế hệ.	- Sự tổng hợp protein là cơ sở hình thành tính trạng.

Bài 16

ĐẶC ĐIỂM VÀ TÍNH CHẤT CỦA ADN. VAI TRÒ CỦA NTBS

1. Đặc điểm và tính chất của ADN

a) Những đặc điểm về cấu trúc của phân tử ADN đảm bảo cho nó giữ được thông tin di truyền

- Trên mỗi mạch đơn của phân tử ADN, các nucleotit liên kết với nhau bằng liên kết photphođieste bền vững.

- Trên mạch kép các cặp nucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hiđro giữa các cặp bazơnitric bổ sung, liên kết hiđro là liên kết không bền nhưng do số liên kết hiđro trên phân tử ADN rất lớn đã đảm bảo cho cấu trúc không gian của ADN ổn định.

- Nhờ các cặp nucleotit liên kết với nhau theo NTBS đã tạo cho chiều rộng của ADN ổn định, các vòng xoắn của ADN dễ liên kết với protein tạo cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền được điều hòa.

- Từ 4 loại nucleotit do cách sắp xếp các nucleotit khác nhau đã tạo nên tính đặc trưng và đa dạng của các phân tử ADN ở các loài sinh vật.

b) Những tính chất của ADN đảm bảo cho ADN truyền được thông tin di truyền

- ADN có khả năng tự nhân đôi vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào theo NTBS nhờ đó mà NST hình thành, thông tin di truyền được ổn định qua các thế hệ.

- ADN chứa các gen cấu trúc, các gen này có khả năng phiên mã để thực hiện cơ chế tổng hợp protein, đảm bảo cho gen hình thành tính trạng.

- ADN có thể bị biến đổi về cấu trúc do đột biến, hình thành những thông tin di truyền mới, có thể di truyền được qua cơ chế tái sinh của ADN.

2. Nguyên tắc bổ sung

a) Khái niệm NTBS

NTBS là nguyên tắc cặp đôi giữa các bazơnitric trên mạch kép phân tử ADN, đó là nguyên tắc A của mạch đơn này có kích thước lớn được bổ sung với T của mạch đơn kia có kích thước bé, chúng liên kết với nhau bằng 2 liên kết hiđro. G của mạch đơn này có kích thước lớn được bổ sung với X của mạch đơn kia có kích thước bé và liên kết với nhau bằng 3 liên kết hiđro và ngược lại.

b) NTBS thể hiện trong cấu trúc di truyền

* Trong cấu trúc ADN

- Phân tử ADN có cấu trúc hai mạch đơn, A của mạch này liên kết với T của mạch đơn kia bằng 2 liên kết hiđro, G của mạch này liên kết với X của mạch đơn kia bằng 3 liên kết hiđro, đảm bảo cho cấu trúc không gian của ADN ổn định. Khi biết thông tin di truyền của mạch đơn này có thể suy ra được thông tin di truyền của mạch đơn kia.

- NTBS đã đảm bảo cho cấu trúc ADN ổn định về chiều rộng của chuỗi xoắn bằng 20Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å, mỗi chu kì xoắn có chiều cao 34Å.

* Trong cấu trúc không gian của tARN

Trên phân tử tARN có những đoạn xoắn kép tạm thời theo NTBS : A - U, G - X nhờ đó tạo nên mỗi tARN có 2 bộ phận đặc trưng : bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là ađenin.

c) NTBS thể hiện trong cơ chế di truyền

* *Tổng hợp ADN* : vào kì trung gian giữa 2 đợt phân bào, ADN tháo xoắn. Do tác động của enzim hai mạch đơn ADN tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn ADN mẹ, các nucleotit lắp ráp với nucleotit tự do của môi trường nội bào theo NTBS (A - T, G - X) tạo nên các phân tử ADN con giống ADN mẹ.

* Tổng hợp ARN : diễn ra trên mạch đơn của gen có chiều 3'-5' để tổng hợp ARN có chiều 5'-3' theo NTBS (A - U, G - X).

* Trong cơ chế tổng hợp protein : các tARN mang các axit amin đi vào riboxom thành dòng liên tục, một đầu của phân tử tARN mang axit amin, một đầu mang bộ ba đối mã, vào gặp đúng bộ ba mã phiên trên mARN, lắp ráp tạm thời theo NTBS, nhờ đó các axit amin được lắp ráp chính xác vào phân tử protein theo đúng khuôn mẫu của gen.

d) Sự vi phạm NTBS

- Sự vi phạm NTBS sẽ làm thay đổi cấu trúc ADN về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit tạo nên alen mới, hình thành sản phẩm protein mới.

- Sự vi phạm NTBS trong cơ chế phiên mã sẽ tạo ra sự thay đổi trong cấu trúc mARN, rồi đến những sai hỏng trong sản phẩm protein

- Sự vi phạm NTBS trong cơ chế tổng hợp protein dẫn tới tạo ra những sai sót trong sản phẩm protein.

Bài 17

CÁC YẾU TỐ THAM GIA TỔNG HỢP PROTEIN VÀ VAI TRÒ CỦA PROTEIN TRONG DI TRUYỀN

1. Các yếu tố tham gia tổng hợp protein

+ Gen điều hòa, gen khởi động, gen cấu trúc.

+ Các loại enzim xúc tác ở khâu phiên mã, dịch mã.

+ Protein ức chế.

+ Các loại ARN : mARN, tARN, rARN.

+ Nguồn nguyên liệu : các loại ribonucleotit, các loại axit amin.

+ Nguồn năng lượng ATP.

2. Vai trò của các yếu tố tham gia tổng hợp protein

+ Gen điều hòa sản xuất protein ức chế, chúng có vai trò đóng mở gen cấu trúc.

+ Gen khởi động : là vị trí bám vào của ARN - polimeraza để khởi đầu phiên mã.

+ Gen cấu trúc : có thể gồm một số gen cấu trúc liên quan đến chức năng. Các gen này chứa thông tin di truyền đặc trưng, chúng thực hiện cơ chế phiên mã tạo nên mARN, nhờ đó có thể tổng hợp protein.

+ Tổng hợp bản mã phiên cần có sự xúc tác của ARN - polimeraza.

+ Tổng hợp protein có nhiều loại enzim tham gia, mỗi enzim giữ một chức năng khác nhau.

+ Protein ức chế được sản sinh ra từ khuôn mẫu của gen điều hòa có tác dụng đóng hoặc mở gen chỉ huy.

+ mARN : chứa thông tin di truyền để tổng hợp protein. Các mARN khác nhau chi phối tổng hợp các protein khác nhau.

+ tARN : vận chuyển, lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi polipeptit dựa trên nguyên tắc đối mã di truyền.

+ Ba phân tử rARN liên kết với 45 protein tạo nên hạt lớn, 33 phân tử protein liên kết với một phân tử rARN tạo nên hạt bé. Khi chưa có nhu cầu tổng hợp protein hoặc sau khi chúng trượt qua khỏi bộ ba kết thúc, 2 tiểu thể thường tách nhau ra.

+ Các loại ribonucleotit là nguyên liệu tổng hợp ARN, các axit amin là nguyên liệu tổng hợp nên protein. Cần nhớ rằng các nguyên liệu này thường được hoạt hóa trước bằng ATP.

Tóm lại sự tổng hợp protein đã có sự đóng góp tích cực của nhiều yếu tố.

3. Vai trò của protein trong cấu trúc di truyền

- Protein histon tạo nên các tiểu thể hình cầu dẹt, ADN quấn $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn vào tiểu thể hình cầu tạo nên nucleoxom, đơn vị cấu tạo nên NST. Trong mỗi nucleoxom, protein liên kết với các vòng xoắn của ADN đảm bảo cho cấu trúc di truyền ổn định, thông tin di truyền được điều hòa.

- Protein liên kết với rARN hình thành nên hạt lớn và hạt bé, khi tổng hợp protein hạt lớn và hạt bé ghép lại với nhau để thực hiện chức năng dịch mã cũng như vận hành từng bước trên phân tử mARN (hạt riboxom bé dính bám vào mARN, hạt riboxom lớn chứa enzim), vị trí A (vị trí axit amin), vị trí P (vị trí peptidyl).

4. Vai trò của protein trong tổng hợp ADN, ARN và protein

a) Vai trò của protein tham gia tổng hợp ADN

- Sự tổng hợp ADN xảy ra trong nhân tế bào vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào có sự tham gia của nhiều protein, mỗi protein giữ chức năng khác nhau :

+ Có protein tháo xoắn chuỗi xoắn kép ADN,

+ Có protein nới lỏng vòng xoắn thứ cấp NST,

+ Protein ARN - polimeraza tổng hợp đoạn mồi để tạo ra nhóm 3'OH.

+ Protein nối các đoạn ADN ngắn (đoạn okazaki) tạo nên ADN phân tử lớn hơn,

+ Protein ADN - polimeraza gồm 3 protein, mỗi protein đảm nhận chức năng khác nhau trong tổng hợp ADN. Do tác dụng của protein này các liên kết hiđro bị cắt, 2 mạch đơn lần lượt tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn, các nucleotit liên kết với các nucleotit tự do của môi trường tạo nên mạch ADN mới. Vì protein ADN - polimeraza chỉ xúc tác tổng hợp theo chiều 3'-5' để tạo ra mạch 5'- 3' nên sẽ có một mạch đơn được tổng hợp liên tục, còn mạch đơn kia tổng hợp thành từng đoạn ngắn (1000 - 2000 nucleotit ở virut, 100 - 200 nucleotit ở tế bào động vật) gọi là đoạn okazaki. Sau đó nhờ protein nối các đoạn okazaki lại tạo nên mạch hoàn chỉnh. Nhờ hoạt động của các protein nói trên ADN được tái bản theo đúng mẫu gốc đảm bảo ổn định thông tin di truyền qua các thế hệ.

b) Vai trò của protein trong tổng hợp ARN

Nhờ hoạt động của protein ARN - polimeraza, liên kết hiđro trên gen bị cắt, ARN được tổng hợp trên mạch mã gốc (3'-5') tạo ra ARN có cấu trúc giống mạch gen bổ sung, chỉ khác T được thay bằng U. Sự tổng hợp ARN là cơ sở để tổng hợp protein.

c) Vai trò của protein trong tổng hợp protein

- Hoạt hóa axit amin cần một loại protein để khi các axit amin được hoạt hóa bằng ATP thì mỗi loại axit amin được gắn vào từng tARN đặc trưng tạo nên phức hợp aa - tARN.

- Khi axit amin thứ nhất được tARN đưa vào riboxom và tARN đã khớp bộ ba đối mã với bộ ba tương ứng trên bản mã phiên, nhờ năng lượng đã được tích lũy trong khâu hoạt hóa và hoạt động của enzim peptitđaza liên kết peptit được hình thành giữa axit amin mở đầu với axit amin thứ nhất.

- Sự kéo dài chuỗi polipeptit được diễn ra cho đến tận bộ ba kết thúc thì dừng lại. Riboxom tách khỏi mARN nhờ một protein đặc hiệu axit amin mở đầu được tách khỏi protein, giải phóng phân tử protein.

- Trong tế bào mARN làm việc với từng nhóm riboxom có khoảng 5-20 riboxom tạo thành chuỗi polixom, chúng thường cách nhau từ 51-100 Å nghĩa là trên mARN có nhiều riboxom tham gia dịch mã.

Tóm lại, sự kết hợp 3 quá trình tự sao, phiên mã, dịch mã nhờ hoạt động tích cực có hiệu quả của protein. Đây là cơ chế của hiện tượng di truyền ở cấp độ phân tử.

5. Mối quan hệ giữa ADN và protein trong cấu trúc và cơ chế di truyền

a) Mối quan hệ giữa ADN và protein trong cấu trúc di truyền

- Protein và ADN là 2 thành phần cơ bản cấu trúc nên NST. Trong NST, ADN và protein có tỉ lệ tương đương. Protein liên kết với các vòng xoắn của ADN giữ cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền trên ADN được điều hòa.

- Protein và ADN tổ hợp với nhau tạo nên chất nhiễm sắc hình thành NST. Phân tử ADN quấn quanh một khối hình cầu dẹt (gồm 8 phân tử protein histon) tạo nên nucleoxom. Các nucleoxom nối với nhau bằng các đoạn nối ADN dài 15-100 cặp nucleotit và một phân tử protein histon. Tổ hợp ADN với histon trong chuỗi nucleoxom tạo thành sợi cơ bản.

- Ở tế bào có nhân, riboxom gồm có một hạt lớn và một hạt bé. Hạt lớn gồm 45 phân tử protein và 3 phân tử rARN, hạt bé gồm 33 phân tử protein và một phân tử rARN. Lúc tổng hợp protein 2 hạt này liên kết với nhau, tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN để thực hiện quá trình dịch mã.

- Cấu trúc hóa học ADN quy định cấu trúc hóa học của protein (trình tự phân bố các nucleotit trong ADN quy định trình tự phân bố các axit amin trong phân tử protein).

b) Mối quan hệ giữa ADN và protein trong các cơ chế di truyền

- ADN là khuôn mẫu tổng hợp mARN từ đó quy định cấu trúc protein.

- ADN chứa nhiều gen cấu trúc, mỗi gen cấu trúc mang thông tin về một loại protein.

- Protein ức chế được tổng hợp từ khuôn mẫu của gen điều hòa gắn vào gen vận hành cản trở hoạt động của enzim phiên mã, do vậy gen cấu trúc được duy trì ở trạng thái không hoạt động.

- Protein tham gia tạo nên các enzim tham gia vào tổng hợp ADN, ARN, protein.

- Protein còn tham gia tạo nên các yếu tố mở đầu, kéo dài, kết thúc quá trình sinh tổng hợp protein từ bản phiên mã mARN.

- Protein tạo nên thoi tơ vô sắc, các dây tơ nối với các NST ở tâm động, đảm bảo cho sự phân li nhanh và chính xác ổn định vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

Bài 18

ĐỒNG HỢP TỬ VÀ DỊ HỢP TỬ

1. Đồng hợp tử

a) Khái niệm cặp gen đồng hợp tử

Hai alen của một cặp gen tương ứng giống nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit tồn tại trên một vị trí nhất định của cặp NST tương đồng.

b) Phương pháp tạo cơ chế đồng hợp tử

- Ở thực vật :

+ Tự thụ phấn liên tục qua nhiều thế hệ vì sau mỗi thế hệ tự thụ phấn tính dị hợp tử giảm, đồng hợp tử tăng.

+ Lưỡng bội hóa các thể đơn bội bằng tác động của chất gây đột biến consixin.

+ Gây đột biến thuận nghịch từ các dạng dị hợp.

- Ở động vật : giao phối thân thuộc liên tục qua nhiều thế hệ.

c) Vai trò của cơ thể đồng hợp tử trong chọn giống

- Ổn định các đực điểm di truyền có lợi, tránh sự phân li qua các thế hệ.

- Tạo ra các dòng thuần chủng làm nguồn nguyên liệu cho quá trình tạo ưu thế lai và lai tạo giống mới.

- Dòng thuần đồng hợp lặn được sử dụng làm vật liệu, để kiểm tra độ thuần chủng của giống trước khi đưa vào sản xuất.

2. Dị hợp tử

a) Cặp gen dị hợp tử

Hai alen của một cặp gen tương ứng tồn tại ở một vị trí nhất định của một cặp NST tương đồng, chúng khác nhau bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit.

Ví dụ, gen A quy định hạt trơn, gen a quy định hạt nhăn. Cặp gen Aa được gọi là cặp gen dị hợp.

b) Điểm khác nhau cơ bản giữa alen trội với alen lặn

- Khác nhau về trình tự, số lượng, thành phần các nucleotit.
- Quy định các kiểu hình khác nhau.
- Alen trội có thể lấn át hoàn toàn hay không hoàn toàn alen lặn.

c) Đặc điểm cơ bản của cặp gen dị hợp

- Gồm 2 alen có cấu trúc khác nhau.
- Khi phát sinh giao tử tạo nên 2 loại giao tử.
- Có tính di truyền không ổn định.

d) Phương pháp tạo cơ thể dị hợp tử

- Ở thực vật lai khác dòng đơn và lai khác dòng kép.
- Gây đột biến thuận nghịch từ các dạng đồng hợp tử.
- Ở động vật : giao phối giữa các cá thể thuộc các giống khác nhau, dùng con lai F_1 làm sản phẩm.

e) Vai trò của cặp gen dị hợp

+ Trong tiến hóa : tạo ưu thế lai, đảm bảo cho loài thích ứng tốt hơn với điều kiện sống bất lợi. Dị hợp trung hòa các đột biến lặn gây hại. Dị hợp tích lũy các đột biến tạo điều kiện cho các đột biến tiềm ẩn tránh tác dụng của CLTN.

+ Trong chọn giống : tạo ưu thế lai ở thực vật, tạo lai kinh tế ở động vật, nâng cao năng suất, phẩm chất, sức chống chịu với điều kiện bất lợi của môi trường.

+ Trong một số bệnh di truyền ở người : Dị hợp hạn chế được sự xuất hiện một số đột biến lặn có hại ở người, đồng thời tạo cho đột biến có điều kiện tích lũy, nhân lên qua các thế hệ để có dịp biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

3. Thể dị hợp tử tạo ra nhiều loại giao tử hơn thể đồng hợp tử

- Có thể dị hợp là cơ thể có tính di truyền không ổn định.

- Nếu dị hợp tử về một cặp gen tạo nên 2 loại giao tử. Vậy nếu có n cặp gen dị hợp tồn tại trên n cặp NST khác nhau sẽ tạo nên 2^n loại giao tử. Trong khi đó những cơ thể đồng hợp chỉ tạo ra $2^0 = 1$ loại giao tử. Trong cơ thể mỗi loài sinh vật có hàng ngàn, hàng vạn gen, vì vậy tần số biến dị tổ hợp là rất lớn.

- Trong trường hợp các gen không alen cùng liên kết trên một NST thì những cơ thể dị hợp vẫn cho nhiều loại giao tử hơn.

Ví dụ, có 2 cặp gen :

$\frac{AB}{ab}$ tạo ra 2 loại giao tử khi gen liên kết hoàn toàn, tạo ra 4 loại giao tử khi gen có hoán vị. Còn các cơ chế đồng hợp $\frac{AB}{AB}$, $\frac{Ab}{Ab}$, $\frac{aB}{aB}$, $\frac{ab}{ab}$ chỉ tạo ra 1 loại giao tử.

- Đối với cơ thể đa bội, dị bội dị hợp tử thì khi giảm phân vẫn tạo ra nhiều loại giao tử hơn so với cơ thể đa bội thể, dị bội thể đồng hợp tử.

Ví dụ, cơ thể tứ bội :

AAaa tạo ra 3 loại giao tử : AA, Aa, aa

AAAa tạo ra 2 loại giao tử : AA, Aa.

Aaaa tạo ra 2 loại giao tử : Aa, aa

aaaa tạo ra 1 loại giao tử aa.

AAAA tạo ra 1 loại giao tử AA.

Ví dụ, cơ thể tam bội :

AAa tạo ra 4 loại giao tử : AA, Aa, A, a.

Aaa tạo ra 4 loại giao tử : Aa, aa, A, a.

AAA tạo ra 2 loại giao tử : AA, A.

aaa tạo ra 2 loại giao tử aa, a.

CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 19

TẾ BÀO LÀ ĐƠN VỊ CẤU TRÚC VÀ CHỨC NĂNG CỦA CƠ THỂ SINH VẬT

1. Tế bào là đơn vị cấu trúc cơ bản của cơ thể sinh vật

- Từ sinh vật có cấu trúc cơ thể đơn giản đến các sinh vật có cấu tạo cơ thể phức tạp đều có đơn vị cơ bản cấu tạo nên cơ thể là tế bào.

- Ở vi khuẩn tế bào là một cơ thể hoàn chỉnh.

- Trong mỗi tế bào có nhiều bào quan, mỗi bào quan có cấu trúc riêng biệt và giữ chức năng khác nhau. Cấu trúc một tế bào điển hình gồm : màng tế bào được cấu tạo từ chất nguyên sinh, gọi là màng sinh chất, có vai trò quan trọng trong quá trình trao đổi chất giữa tế bào với môi trường. Tế bào chất là nơi xảy ra một hoạt động sống của tế bào. Trong tế bào chất có nhiều cấu trúc quan trọng như các bào quan, chất dự trữ. Các bào quan như ti thể, lạp thể, thể gongi, trung thể, riboxom... nhân tế bào gồm màng nhân và chất nhân.

- Ti thể có cấu tạo bởi chất nguyên sinh, phía trong có gờ răng lược, tại đây chứa nhiều loại men oxi hóa khử, phân hủy các chất hữu cơ tạo ra nguồn năng lượng dưới dạng ATP cung cấp cho mọi hoạt động sống của tế bào.

Hàm lượng ti thể trong mỗi tế bào phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào.

- Riboxom được cấu tạo bởi rARN và protein, là nơi diễn ra quá trình sinh tổng hợp protein.

- Lưới nội chất là một hệ thống xoang ống phân bố rải rác xung quanh nhân là nơi dính bám của riboxom, tại đây thực hiện quá trình tổng hợp protein.

- Lạp thể (chỉ có ở thực vật và một số vi khuẩn) gồm lục lạp (chứa các hạt diệp lục), sắc lạp và bột lạp. Lục lạp là nơi thực hiện quá trình quang hợp.

- Nhân tế bào gồm màng nhân và chất nhân. Màng nhân là một màng kép chất nguyên sinh, trên màng có nhiều lỗ nhân, màng nhân đảm bảo tính thống nhất về trao đổi chất giữa nhân và các bào quan. Chất nhân gồm nhân con và NST. Nhân con là nơi tụ tập của các rARN. NST chứa toàn bộ vật chất di truyền đặc trưng cho loài. Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. NST có khả năng tự nhân đôi để truyền thông tin di truyền ổn định qua các thế hệ. Ở sinh vật chưa có nhân chuẩn như vi khuẩn, tảo lam NST chỉ gồm một phân tử ADN dạng vòng hai đầu tận cùng nối lại với nhau. Ở sinh vật chưa có cấu tạo tế bào như virut và thể ăn khuẩn, vật chất di truyền cũng chỉ là phân tử ADN, riêng ở một số loài virut thì đó là ARN.

2. Tế bào là đơn vị chức năng của cơ thể sống

- Tất cả dấu hiệu đặc trưng cho sự sống : sinh trưởng, hô hấp, tổng hợp, phân giải, cảm ứng ... đều xảy ra trong tế bào.

- Tế bào là đơn vị hoạt động thống nhất về trao đổi chất. Nhân giữ vai trò điều khiển chỉ đạo.

- Ở các sinh vật đơn bào toàn bộ hoạt động sống, hoạt động di truyền... đều xảy ra trong một tế bào. Ở các sinh vật đa bào do sự phân hóa về cấu trúc và chuyên hóa về chức năng, mỗi mô, mỗi cơ quan đều đảm nhận chức năng sinh học khác nhau trong cơ thể, có khả năng lớn lên và phân chia theo hình thức nguyên phân để tạo nên một cơ thể đa bào hoàn chỉnh từ hợp tử.

- Dù với phương thức sinh sản nào tế bào đều là mắt xích nối liền các thế hệ đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử.

- Các cơ chế của hiện tượng di truyền từ cấp độ phân tử (tái bản ADN, phiên mã, dịch mã, điều hòa) đến cấp độ tế bào (hoạt động của NST trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh) đều diễn ra trong tế bào. Nhờ vậy, thông tin di truyền được truyền đạt qua các thế hệ ổn định.

Bài 20

NHIỄM SẮC THỂ

1. Khái niệm NST

NST là thể vật chất di truyền tồn tại trong nhân tế bào bị ăn màu bằng thuốc nhuộm kiềm tính, được tập trung lại thành những sợi ngắn, có số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc đặc trưng cho mỗi loài. NST có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp ổn định qua các thế hệ. NST có khả năng bị đột biến thay đổi số lượng, cấu trúc tạo ra những đặc trưng di truyền mới.

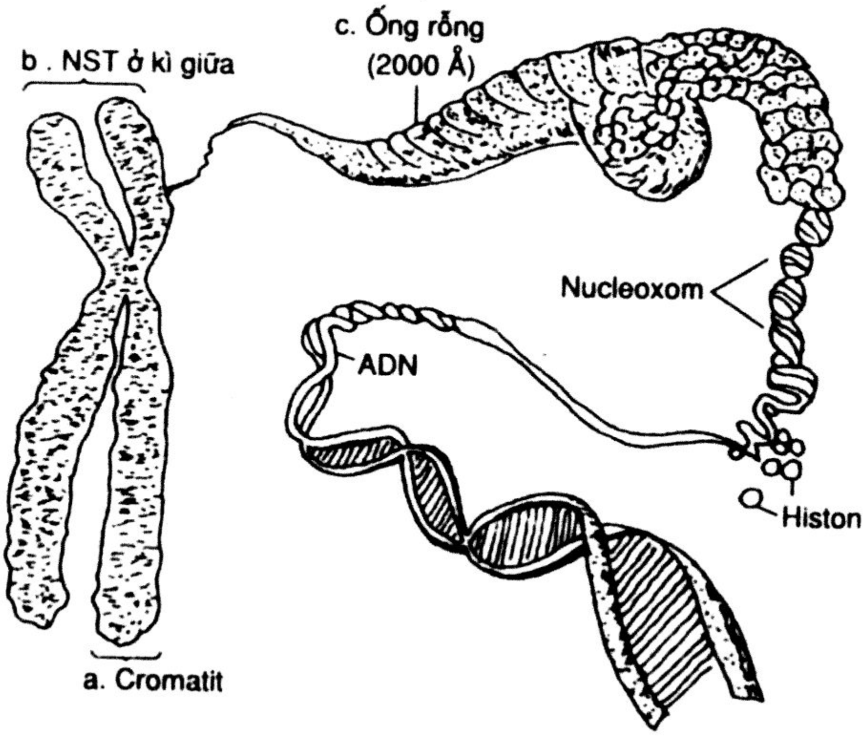
2. Cấu trúc của NST

- Ở virut, thể ăn khuẩn, NST chỉ là một phân tử ADN trần. Ở sinh vật có nhân, NST cấu trúc phức tạp.

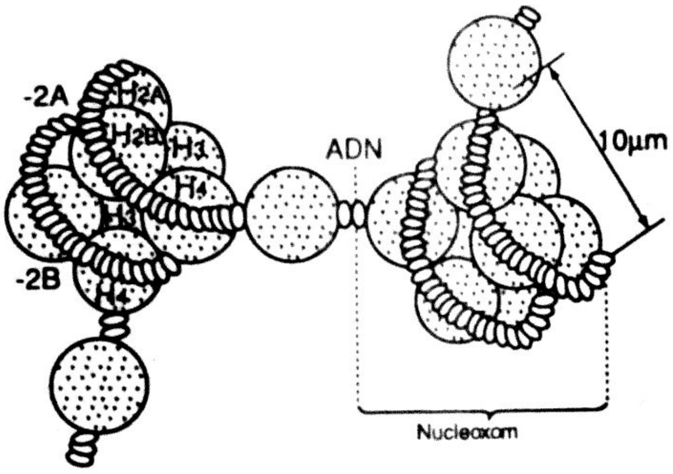
- Ở tế bào thực vật, động vật sau khi nhân đôi mỗi NST có 2 cromatit, mỗi cromatit có 1 sợi phân tử ADN mà có một nửa nguyên liệu cũ và một nửa nguyên liệu mới được lấy từ môi trường tế bào. Các cromatit này đóng xoắn đạt tới giá trị xoắn cực đại vào kì giữa nên chúng có hình dạng và kích thước đặc trưng. Mỗi NST có 2 cromatit đính nhau ở tâm động tại eo thứ nhất. Một số NST còn có eo thứ 2, tại eo này là nơi tổng hợp rARN. Các rARN tích tụ lại tạo nên nhân con. Lúc bước vào phân bào, NST ngừng hoạt động, nhân con biến mất. Khi phân bào kết thúc, NST hoạt động, nhân con lại tái hiện.

- NST của các loài có nhiều hình dạng khác nhau : hình hạt, hình que, hình chữ V, hình móc. Ở một số loài sinh vật trong vòng đời có trải qua giai đoạn ấu trùng có xuất hiện các NST với kích thước lớn hàng nghìn lần gọi là NST khổng lồ (như ở ấu trùng ruồi giấm và các loài thuộc bộ 2 cánh). Điển hình là NST có hình chữ V với 2 cánh có kích thước bằng nhau hoặc khác nhau. Chiều dài của NST từ 0,2 đến 50µm, chiều ngang 0,2 đến 2µm.

- NST được cấu tạo từ chất nhiễm sắc bao gồm ADN và protein. Phân tử ADN quấn quanh khối cầu protein tạo nên nucleoxom là đơn vị cấu trúc cơ bản theo chiều dọc của NST. Mỗi nucleoxom gồm 8 phân tử protein histon tạo nên một khối hình cầu dẹt phía ngoài được bọc gói bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp nucleotit. Các nucleoxom nối với nhau bằng các đoạn ADN và một protein histon. Mỗi đoạn có khoảng 15-100 cặp nucleotit. Tổ hợp ADN với histon trong chuỗi nucleoxom tạo thành sợi cơ bản có chiều ngang 100 Å, sợi cơ bản cuộn xoắn thứ cấp tạo nên sợi nhiễm sắc có chiều ngang 300 Å. Sợi nhiễm sắc tiếp tục đóng xoắn tạo nên một ống rỗng với bề ngang 2000 Å, cuối cùng hình thành cromatit (hình 2 và 3).



Hình 2. Siêu cấu trúc của NST



Hình 3. Cấu tạo của nucleoxom

- Nhờ cấu trúc xoắn cuộn như vậy nên chiều dài của NST đã được rút ngắn 15000 - 20000 lần so với chiều dài phân tử ADN. NST dài nhất của người chứa phân tử ADN dài 82 mm, sau khi xoắn cực đại ở kì giữa chỉ dài 10μm. Sự thu gọn cấu trúc không gian như thế thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các NST trong chu kì phân bào.

3. Tính đặc trưng của NST

- Mỗi loài sinh vật đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. Đây là đặc trưng để phân biệt các loài với nhau, không phản ánh trình độ tiến hóa cao hay thấp, ở những loài giao phối, tế bào sinh dưỡng mang bộ NST lưỡng bội (2n), NST tồn tại thành cặp tương đồng, mỗi cặp NST tương đồng có một NST nguồn gốc từ bố, một NST nguồn gốc từ mẹ. Tế bào giao tử chứa bộ NST đơn bội.

Ví dụ :

Ở người 2n = 46, n = 23
Ở bò 2n = 60, n = 30
Ở lúa 2n = 24, n = 12
Ở ngô 2n = 20, n = 10

- Đặc trưng về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các gen trên mỗi NST.

- Đặc trưng bởi các tập tính hoạt động của NST tái sinh, phân li, tổ hợp, trao đổi đoạn, đột biến về số lượng, cấu trúc NST.

4. Các đặc tính di truyền cơ bản của NST

- NST là cấu trúc mang gen :

+ NST chứa ADN, ADN mang thông tin di truyền, gen phân bố trên NST, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut. Người ta đã xây dựng được bản đồ di truyền của các gen trên từng NST của nhiều loài.

+ Những biến đổi về số lượng và cấu trúc NST sẽ gây ra những biến đổi về các tính trạng. Đại bộ phận các tính trạng được di truyền bởi các gen trên NST.

- NST có khả năng tự nhân đôi :

Thực chất của sự nhân đôi NST là nhân đôi ADN vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào đảm bảo ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

- Sự tự nhân đôi của NST, kết hợp với sự phân li tổ hợp của NST trong giảm phân và thụ tinh là cơ chế di truyền ở cấp độ tế bào, đối với các loài giao phối. Ở các loài sinh sản sinh dưỡng nhờ cơ chế nhân đôi, phân chia, đồng đều các NST về 2 cực tế bào là cơ chế ổn định vật chất di truyền trong một đời cá thể ở cấp độ tế bào.

Với những đặc tính cơ bản trên của NST, người ta đã xem chúng là cơ sở vật chất của di truyền ở cấp độ tế bào.

5. Đột biến cấu trúc NST

a) Khái niệm

Là những biến đổi đột ngột trong cấu trúc của NST do tác nhân gây đột biến.

b) Nguyên nhân

Do tác nhân gây đột biến lí hóa trong môi trường hoặc những biến đổi sinh lí nội bào làm phá vỡ cấu trúc NST ảnh hưởng tới quá trình tái bản, tiếp hợp, trao đổi chéo của NST.

c) Cơ chế và hậu quả

Đột biến cấu trúc NST gồm các dạng mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn.

- **Mất đoạn** : Một đoạn NST bị đứt ra làm giảm số lượng gen trên NST. Đoạn mất đi có thể ở phía ngoài hoặc phía trong của cánh. Đột biến mất đoạn thường giảm sức sống hoặc gây chết. Ví dụ, mất đoạn cặp NST 21 ở người gây ung thư máu.

- **Lặp đoạn** : Một đoạn NST nào đó được lặp lại một lần hay nhiều lần, sự lặp đoạn làm tăng số lượng gen cùng loại. Đột biến lặp đoạn có thể do đoạn NST bị đứt được nối xen vào NST tương đồng hoặc do NST tiếp hợp không bình thường, do trao đổi chéo không đều giữa các cromatit. Đột biến lặp đoạn có thể làm tăng cường hay giảm sút mức biểu hiện tính trạng. Ví dụ, lặp đoạn 16A ở ruồi giấm làm cho mắt lồi thành mắt dẹt, càng lặp nhiều đoạn mắt càng dẹt. Ở đại mạch, lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzim amilaza, có ý nghĩa trong sản xuất bia.

- **Đảo đoạn** : Một đoạn NST bị đứt rồi quay ngược lại 180° và gắn vào chỗ bị đứt làm thay đổi trật tự phân bố gen trên NST. Đoạn bị đảo ngược có thể mang tâm động hoặc không, có thể đảo đoạn trong, đảo đoạn ngoài, đảo đoạn trên cánh bé hoặc cánh lớn của NST Đột biến đảo đoạn NST ít ảnh hưởng tới sức sống của cơ thể vì vậ chất di truyền không bị mất đi. Sự đảo đoạn NST tạo nên sự đa dạng giữa các nòi trong phạm vi một loài.

- **Chuyển đoạn** : Một đoạn NST này bị đứt ra và gắn vào một NST khác hoặc cả 2 NST khác cặp cùng đứt một đoạn nào đó rồi trao đổ đoạn bị đứt với nhau, các đoạn trao đổi có thể tương đồng hoặc không tương đồng. Như vậy, có thể có 2 kiểu chuyển đoạn là chuyển đoạn tương hỗ và chuyển đoạn không tương hỗ. Sự chuyển đoạn làm phân bố lại các gen trong phạm vi một cặp NST hay giữa các NST khác nhau tạo ra nhóm gen liên kết mới. Chuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc làm mất khả năng sinh sản. Người ta gặp sự chuyển đoạn nhỏ ở lúa, chuối, đậu trong thiên nhiên. Trong thực nghiệm người ta đã chuyển gen cố định nitơ của vi khuẩn vào hệ gen hướng dương tạo ra giống hướng dương có nitơ cao trong dầu.

6. Đột biến số lượng NST

a) Khái niệm

Đột biến số lượng NST là hiện tượng bộ NST của loài tăng lên một số nguyên lần bộ đơn bội (tạo thể đa bội) hoặc có sự biến đổi số lượng NST xảy ra ở một hay một số cặp NST tạo nên thể dị bội.

b) Thể dị bội

Gồm có thể ba nhiễm, thể đa nhiễm, thể một nhiễm, thể khuyết nhiễm. Các đột biến dị bội đa phần gây nên hậu quả có hại ở động vật. Ví dụ, ở người có 3 NST 21, xuất hiện hội chứng Đao, tuổi sinh đẻ người mẹ càng cao tỉ lệ mắc hội chứng Đao càng nhiều.

Ngoài ra còn gặp hội chứng XXX, XO, XXY, OY đều gây nên hậu quả có hại.

c) Thể đa bội

- Có 2 dạng đa bội: đa bội chẵn và đa bội lẻ.

- Đa bội chẵn được hình thành bằng cơ chế nguyên phân rối loạn trên toàn bộ bộ NST 2n sẽ tạo nên dạng 4n, hoặc do kết hợp giữa 2 loại giao tử lưỡng bội không bình thường với nhau.

- Đa bội lẻ được hình thành là do sự kết hợp giữa giao tử 2n với giao tử n hình thành thể đa bội lẻ 3n.

- Cơ thể đa bội có hàm lượng ADN tăng gấp bội dẫn tới trao đổi chất tăng cường, cơ thể đa bội tế bào kích thước lớn, cơ quan sinh dưỡng, sinh sản to, chống chịu tốt với điều kiện bất lợi của môi trường.

- Cơ thể đa bội lẻ không có khả năng sinh sản hữu tính vì quá trình giảm phân bị trở ngại.

- Thể đa bội khá phổ biến ở thực vật, ở động vật giao phối thường rất ít gặp.

Bài 21

SỰ HÌNH THÀNH CÁC DẠNG TẾ BÀO n, 2n, 3n, 4n TỪ DẠNG TẾ BÀO 2n

1. Cơ chế hình thành dạng tế bào n

- Ở các cơ thể trưởng thành có một nhóm tế bào sinh dưỡng được tách ra làm nhiệm vụ sinh sản, gọi là tế bào sinh dục sơ khai. Các tế bào này lần lượt trải qua 3 giai đoạn :

+ Giai đoạn sinh sản : nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào sinh dục con.

+ Giai đoạn sinh trưởng : các tế bào tiếp nhận nguyên liệu, môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn (kể cả nhân và tế bào chất).

+ Giai đoạn chín : các tế bào sinh tinh trùng, sinh trứng bước vào giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp : lần 1 : giảm phân, lần 2 : nguyên phân để tạo ra các giao tử đơn bội.

+ Giai đoạn sau chín : ở thực vật khi kết thúc giảm phân mỗi tế bào đơn bội được hình thành từ tế bào sinh dục tiếp tục nguyên phân 2 đợt tạo ra 3 tế bào đơn bội hình thành hạt phấn chín. Mọi tế bào đơn bội ở mô tế bào sinh dục cái lại nguyên phân 3 đợt tạo ra 8 tế bào đơn bội hình thành noãn.

- Giảm phân I :

+ Ở kì trung gian ADN nhân đôi, mỗi cặp NST tương đồng nhân đôi thành cặp tương đồng kép.

+ Ở kì trước I : NST tiếp tục xoắn lại, kì này tại một số cặp NST có xảy ra trao đổi đoạn giữa 2 cromatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng. Cuối kì trước I, màng nhân mất, bắt đầu hình thành dây tơ vô sắc.

+ Ở kì giữa I : thoi tơ vô sắc hình thành xong. Các NST tương đồng kép tập trung thành cặp trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.

+ Ở kì sau I : mỗi NST ở dạng kép trong cặp tương đồng kép phân li về 2 cực tế bào, hình thành các tế bào có bộ NST đơn ở trạng thái kép.

+ Ở kì cuối I : tạo 2 tế bào con chứa bộ NST đơn ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc, chất lượng NST.

- Giảm phân II : ở lần phân bào này giống phân bào nguyên phân, kì trung gian trải qua rất ngắn ở kì giữa II, các NST đơn ở trạng thái kép trong mỗi tế bào tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc. Kì sau II, mỗi cromatit trong mỗi NST đơn ở trạng thái kép phân li về 2 cực. Kì cuối II tạo ra các tế bào đơn bội. Từ một tế bào sinh tinh trùng tạo ra 4 tinh trùng, từ 1 tế bào sinh trứng tạo ra 1 trứng và 3 thể định hướng.

2. Cơ chế hình thành dạng tế bào 2n

- Qua nguyên phân :

+ Ở kì trung gian mỗi NST đơn tháo xoắn cực đại ở dạng sợi mảnh, ADN nhân đôi để tạo ra các NST kép.

+ Kì trước : NST tiếp tục xoắn lại, cuối kì trước màng nhân mất, thoi vô sắc bắt đầu hình thành.

+ Kì giữa : thoi vô sắc hình thành xong, NST kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.

+ Kì sau : mỗi cromatit trong từng NST kép tách nhau qua tâm động phân li về 2 cực tế bào.

+ Kì cuối : các NST đơn giãn xoắn cực đại, màng nhân hình thành, mỗi tế bào chứa bộ NST lưỡng bội (2n).

$$2n \xrightarrow{\text{Nhân đôi}} 4n \xrightarrow{\text{Phân chia}} 2n$$

- Qua giảm phân không bình thường :

Các tế bào sinh tinh trùng hoặc sinh trứng nếu bị tác động của các nhân tố phóng xạ, hóa học ... làm cắt đứt dây tơ vô sắc hoặc ức chế hình thành dây tơ vô sắc trên toàn bộ bộ NST sẽ tạo nên các giao tử lưỡng bội.

- Qua cơ chế thụ tinh :

Sự kết hợp giữa tinh trùng đơn bội và trứng đơn bội qua thụ tinh sẽ tạo nên hợp tử lưỡng bội (2n).

3. Cơ chế hình thành dạng tế bào 3n, 4n

- Tế bào 2n giảm phân không bình thường xảy ra trên tất cả các cặp NST sẽ tạo nên giao tử 2n. Giao tử này kết hợp với giao tử bìn thường n sẽ tạo nên hợp tử 3n.

- Giao tử không bình thường 2n kết hợp với nhau sẽ tạo nên hợ tử 4n.

- Ngoài ra dạng 3n còn được hình thành trong cơ chế thụ tinh ké ở thực vật do nhân thứ cấp 2n kết hợp với một tinh tử n tạo nên nộ nhũ 3n.

- Dạng tế bào 4n, còn được hình thành do nguyên phân rối loạ xảy ra trên tất cả các cặp NST sau khi nhân đôi của tế bào 2n.

4. Ý nghĩa sinh học của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh

- Ý nghĩa của nguyên phân : ổn định bộ NST của loài qua các th hệ (cùng một cơ thể), tăng nhanh sinh khối tế bào đảm bảo cho s phân hóa mô, cơ quan, tạo điều kiện cho các đột biến nhân lên.

- Ý nghĩa của giảm phân : đảm bảo sự kế tục vật chất di truyề ổn định tương đối qua các thế hệ.

- Ý nghĩa của thụ tinh : phục hồi lại bộ NST lưỡng bội do sự kết hợp giữa giao tử đực (n) với giao tử cái (n). Mặt khác trong thụ tinh do sự phối hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử khác giới tính mà cũng tạo nên nhiều kiểu hợp tử khác nhau về nguồn gốc và chất lượng bộ NST làm tăng tần số các loại biến dị tổ hợp.

5. Mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong quá trình truyền đạt thông tin di truyền

- Nhờ nguyên phân mà các thế hệ tế bào khác nhau vẫn chứa đựng các thông tin di truyền giống nhau, đặc trưng cho loài.

- Nhờ giảm phân mà tạo nên các giao tử đơn bội để khi thụ tinh sẽ khôi phục lại trạng thái lưỡng bội.

- Nhờ thụ tinh đã kết hợp bộ NST đơn bội trong tinh trùng với bộ NST đơn bội trong trứng để hình thành bộ NST 2n, đảm bảo việc truyền thông tin di truyền từ bố mẹ cho con cái ổn định tương đối.

- Nhờ sự kết hợp 3 quá trình trên mà tạo điều kiện cho các đột biến có thể lan rộng chậm chạp trong loài để có dịp biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

Bài 22

SỰ GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA NGUYÊN PHÂN VÀ GIẢM PHÂN, Ý NGHĨA CỦA CHÚNG

1. Điểm giống nhau giữa nguyên phân và giảm phân

- Có sự nhân đôi của NST mà thực chất là sự nhân đôi của ADN ở kì trung gian.

- Trải qua các kì phân bào tương tự nhau.

- Đều có sự biến đổi hình thái NST theo chu kì đóng và tháo xoắn đảm bảo cho NST nhân đôi và thu gọn cấu trúc để tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa.

- Ở lần phân bào II của giảm phân giống phân bào nguyên phân.

- Đều là cơ chế sinh học nhằm đảm bảo ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

2. Điểm khác nhau giữa nguyên phân và giảm phân

* Nguyên phân

- Xảy ra một lần phân bào gồm 5 kì

- Mỗi cặp NST tương đồng được nhân đôi thành 2 NST kép, mỗi NST kép gồm 2 cromatit.

- Ở kì trước không xảy ra trao đổi chéo giữa 2 cromatit cùng nguồn gốc.

- Tại kì giữa các NST tập trung thành từng NST kép.

- Ở kì sau của nguyên phân : Có sự phân li các cromatit trong từng NST kép về 2 cực tế bào.

- Kết quả mỗi lần phân bào tạo ra 2 tế bào có bộ NST lưỡng bội ổn định

- Xảy ra trong tế bào sinh dưỡng và mô tế bào sinh dục sơ khai.

* Giảm phân

- Xảy ra 2 lần phân bào liên tiếp. Lần phân bào I là phân bào giảm phân, lần phân bào II là phân bào nguyên phân.

- Mỗi cặp NST tương đồng được nhân đôi thành 1 cặp NST tương đồng kép gồm 4 cromatit tạo thành một thể thống nhất.

- Ở kì trước I tại một số cặp NST có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và xảy ra trao đổi đoạn giữa 2 cromatit khác nguồn gốc, tạo ra nhóm gen liên kết mới.

- Tại kì giữa I các NST tập trung thành từng NST tương đồng kép.

- Ở kì sau I của giảm phân : Có sự phân li các NST đơn ở trạng thái kép trong từng cặp NST tương đồng kép để tạo ra các tế bào con có bộ NST đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc NST.

- Kết quả qua 2 lần phân bào tạo ra các tế bào giao tử có bộ NST giảm đi một nửa khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng NST

- Xảy ra ở tế bào sinh dục sau khi các tế bào đó kết thúc giai đoạn sinh trưởng.

3. Ý nghĩa của nguyên phân và giảm phân

- Ý nghĩa của nguyên phân :

+ Ổn định bộ NST của loài qua các thế hệ tế bào của cùng một cơ thể.

+ Tăng nhanh sinh khối tế bào, đảm bảo sự phân hóa mô, cơ quan tạo lập nên cơ thể hoàn chỉnh.

+ Tạo điều kiện cho các đột biến tế bào sinh dưỡng có thể nhân lên qua các thế hệ tế bào, tạo nên thể khảm.

- Ý nghĩa của giảm phân :

+ Giảm bộ NST trong giao tử, nhờ vậy khi thụ tinh khôi phục được trạng thái lưỡng bội của loài đã bị mất đi trong quá trình tạo giao tử.

+ Trong giảm phân có xảy ra hiện tượng phân li độc lập, tổ hợp tự do của NST, sự trao đổi đoạn tại kì trước I của giảm phân đã tạo nên nhiều loại giao tử khác nhau về nguồn gốc và chất lượng. Đây là cơ sở tạo nên các biến dị tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho quá trình CLTN, tạo nên tính đa dạng của sinh giới.

+ Nhờ giảm phân các đột biến được nhân lên dần trong quần thể, trong loài để biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

Bài 23

SỰ GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA QUÁ TRÌNH TẠO TRỨNG, TẠO TINH TRÙNG. ĐẶC ĐIỂM CỦA TẾ BÀO CON ĐƯỢC TẠO RA SAU NGUYÊN PHÂN, SAU GIẢM PHÂN

1. Điểm giống nhau giữa quá trình tạo trứng và tạo tinh trùng

- Đều xảy ra ở các tế bào sinh dục sau khi kết thúc giai đoạn sinh trưởng.

- Đều trải qua 3 giai đoạn :

+ Sinh sản : các tế bào sinh dục nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào con.

+ Sinh trưởng : các tế bào sinh dục tiếp nhận nguyên liệu ở môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn.

+ Chín : trải qua giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp : giảm phân I và giảm phân II.

- Đều xảy ra hàng loạt các cơ chế hoạt động của NST : nhân đôi, phân li, tổ hợp tự do.

- Kết quả tạo nên các tế bào tinh trùng hoặc trứng có bộ NST đơn bội khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng.

- Đều là cơ chế sinh học đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền qua các thế hệ.

2. Điểm khác nhau giữa quá trình tạo trứng và tạo tinh trùng

TẠO TINH TRÙNG	TẠO TRỨNG
- Giai đoạn sinh trưởng ngắn, lượng vật chất tích lũy ít, tế bào sinh tinh có kích thước bé.	- Giai đoạn sinh trưởng dài, lượng vật chất tích lũy nhiều, tế bào sinh trứng có kích thước lớn.
- Một tế bào sinh tinh trùng kết thúc giảm phân tạo ra 4 tinh trùng đơn bội.	- Một tế bào sinh trứng kết thúc giảm phân tạo ra 1 tế bào trứng chín và 3 thể định hướng đều có bộ NST đơn bội.
- Tinh trùng có kích thước bé, gồm 3 phần : đầu, cổ, đuôi. Lượng tế bào chất không đáng kể.	- Trứng có kích thước lớn, có dạng hình cầu, lượng tế bào chất nhiều.
- Chưa có sự can thiệp của CLTN vào quá trình tạo tinh trùng.	- Có sự can thiệp của CLTN ngay ở lần phân bào I và cả lần phân bào II. Kết quả chỉ giữ lại 1 trứng có khả năng thụ tinh.

3. Đặc điểm hình thái, cấu trúc, chức năng của các tế bào con được tạo ra sau nguyên phân

Sau mỗi lần nguyên phân, mỗi tế bào mẹ tạo ra 2 tế bào con kích thước giống nhau, mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân. Nhân chứa bộ NST lưỡng bội giống tế bào mẹ về số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc. NST trong mỗi tế bào con ở trạng thái tháo xoắn cực đại, tiếp tục nhân đôi để thực hiện các đợt nguyên phân mới.

4. Đặc điểm hình thái, cấu trúc, chức năng của các tế bào con được tạo ra sau giảm phân

- Từ mỗi tế bào sinh tinh trùng khi kết thúc giảm phân I tạo ra 2 tế bào con kích thước bằng nhau. Mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân chứa bộ NST đơn bội kép, khác biệt nhau về nguồn gốc và chất lượng. Kết thúc giảm phân II tạo ra 4 tế bào có kích thước bé. Mỗi tế bào cũng có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân chứa bộ NST đơn bội khác về nguồn gốc và chất lượng. Ở mỗi tế bào giao tử, lượng tế bào chất không đáng kể. Về sau mỗi tế bào do phần chất nguyên sinh kéo dài ra tạo thành một tinh trùng, có đầu, cổ và đuôi, có khả năng vận động đến trứng để thực hiện quá trình thụ tinh. Cần lưu ý ở thực vật sau khi kết thúc giảm phân II mỗi tế bào đơn bội nguyên phân lần 1 tạo ra 2 tế bào đơn bội, lần 2 chỉ 1 trong 2 tế bào nguyên phân. Kết quả 2 lần nguyên phân từ 1 tế bào đơn bội tạo ra 3 tế bào hình thành hạt phấn chín gồm 2 tinh tử và 1 tế bào nhân ống phấn.

- Từ một tế bào sinh trứng, kết thúc giảm phân I tạo 2 tế bào con kích thước khác nhau (1 tế bào có kích thước lớn, 1 tế bào có kích thước bé), mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân. Nhân chứa bộ NST đơn bội ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc và chất lượng NST. Kết thúc giảm phân II tạo 4 tế bào đơn bội, trong đó có 3 tế bào kích thước bé, không có khả năng tham gia vào thụ tinh gọi là 3 thể định hướng. Một tế bào có kích thước lớn, lượng tế bào chất nhiều có dạng hình cầu tạo thành tế bào trứng chín (ở động vật). Ở thực vật tế bào có kích thước lớn này tiếp tục nguyên phân liên tiếp 3 đợt tạo ra 8 tế bào đơn bội tạo thành túi phôi. Trong túi phôi có 3 tế bào đối cực, 2 trợ bào, một tế bào trứng, 2 tế bào nhân trung tâm hợp nhất lại thành nhân thứ cấp 2n.

Bài 24

SỰ GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA CÁC TẾ BÀO CON ĐƯỢC TẠO RA TỪ CÁC QUÁ TRÌNH SINH HỌC

1. Sự giống và khác nhau về cấu tạo của tế bào động vật và thực vật

a) Điểm giống nhau cơ bản về mặt cấu tạo của tế bào động vật và tế bào thực vật

- Đều có cấu trúc tế bào, mỗi tế bào đều có màng tế bào, chất nguyên sinh và nhân.

- Màng sinh chất đều được cấu tạo bởi những phân tử protein và lipit dày khoảng 70 - 120 Å.

- Trong tế bào chất có các bào quan : ti thể, thể gongi, riboxom, lưới nội chất đều có cấu trúc giống nhau.

- Nhân có nhân con và NST. NST mang tính chất đặc trưng cho loài : Đơn vị cơ bản tạo nên sợi cơ bản đều là nucleoxom.

- Tế bào là đơn vị tổ chức cơ sở của cơ thể sống.

b) Điểm khác nhau cơ bản về cấu tạo của tế bào thực vật với tế bào động vật

- Màng tế bào thực vật ngoài màng nguyên sinh chất còn có thêm màng xenlulozơ và trong tế bào chất có không bào.

- Tế bào thực vật có chứa lục lạp (chứa hạt diệp lục), bột lạp, sắc lạp.

c) Ý nghĩa

- Có các điểm giống nhau trong cấu tạo chung giữa tế bào động vật và tế bào thực vật, phản ánh chúng đều có những chức năng cơ bản giống nhau, đều là đơn vị cấu tạo nên cơ thể đa bào, đơn vị hoạt động sống và đơn vị di truyền.

- Những điểm giống nhau giữa tế bào động vật và thực vật chứng tỏ giới động vật và giới thực vật có một nguồn gốc chung.

- Những điểm khác nhau phản ánh hai chiều hướng tiến hóa từ một nguồn gốc chung : Thực vật tiến hóa theo hướng tự dưỡng, động vật tiến hóa theo hướng dị dưỡng.

2. Sự giống và khác nhau giữa trứng và tinh trùng

a) Điểm giống nhau giữa trứng và tinh trùng về mặt cấu tạo

- Đều có cấu tạo tế bào : có màng tế bào, chất nguyên sinh, nhân. Nhân tế bào chứa bộ NST đơn bội khác về nguồn gốc và chất lượng NST.
- Các tinh trùng và trứng đều được tạo ra qua quá trình tạo giao tử gồm 3 giai đoạn.
- NST trong tinh trùng và trứng đều ở trạng thái giãn xoắn cực đại.
- Góp phần kế tục vật chất di truyền ổn định qua các thế hệ.

b) Điểm khác nhau về mặt cấu tạo giữa trứng và tinh trùng

- Tế bào trứng có kích thước lớn, dạng hình cầu, lượng tế bào chất nhiều. Còn tế bào tinh trùng có kích thước bé, lượng tế bào chất không đáng kể, mỗi tinh trùng có 3 phần : đầu, cổ, đuôi.
- Ở các loài mà giới tính đực là dị giao tử có 2 loại tinh trùng còn giới tính cái chỉ có một loại trứng mang X và ngược lại.
- Khi thụ tinh tạo thành hợp tử, tinh trùng chủ yếu cung cấp cho hợp tử bộ gen nhân. Còn trứng ngoài cung cấp cho hợp tử bộ gen nhân, còn cung cấp cho hợp tử phần tế bào chất (có chứa gen bào chất) tạo điều kiện cho hợp tử phát triển thuận lợi ở giai đoạn đầu.

Bài 25

ĐIỂM GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA BIẾN DỊ TỔ HỢP VÀ BIẾN DỊ ĐỘT BIẾN

1. Điểm giống nhau giữa biến dị tổ hợp và biến dị đột biến

- Cả hai đều là biến dị di truyền, qua giao tử vào hợp tử để di truyền qua các thế hệ.

- Cả hai đều thuộc biến dị vô hướng có thể có lợi, có hại hay trung tính.

- Có thể xuất hiện những biến dị mới chưa có ở bố mẹ hoặc tổ tiên.

- Đều là những biến dị có liên quan đến biến đổi vật chất di truyền.

2. Điểm khác nhau giữa biến dị tổ hợp và đột biến

a) Về nguyên nhân

Biến dị tổ hợp xuất hiện nhờ quá trình giao phối, biến dị đột biến xuất hiện do tác động của môi trường trong và ngoài cơ thể.

b) Về cơ chế

Biến dị tổ hợp phát sinh do cơ chế phân li độc lập, tổ hợp tự do, hoán vị gen trong quá trình tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên giữa giao tử đực và giao tử cái trong quá trình thụ tinh. Còn biến dị đột biến phát sinh do rối loạn quá trình phân bào hoặc do rối loạn quá trình tái sinh NST đã làm thay đổi số lượng, cấu trúc vật chất di truyền (đột biến số lượng NST, đột biến cấu trúc NST, đột biến gen).

c) Về tính chất biểu hiện

+ Biến dị đột biến thể hiện một cách đột ngột, ngẫu nhiên, cá biệt, không định hướng. Phần lớn đột biến là có hại, tần số đột biến có lợi rất thấp. Còn biến dị tổ hợp dựa trên cơ sở tổ hợp lại các gen vốn có ở bố mẹ và tổ tiên, vì thế có thể làm xuất hiện các tính trạng đã có hoặc chưa có ở thế hệ trước. Sự phân li độc lập, sự hoán vị gen, tương tác qua lại giữa các gen đã sắp xếp lại các tính trạng vốn có hoặc xuất hiện tổ hợp kiểu gen mới, kiểu hình mới ở thế hệ sau.

+ Biến dị tổ hợp có thể dự đoán được quy mô xuất hiện, tần số xuất hiện nếu biết trước được kiểu di truyền của bố mẹ. Còn biến dị đột biến không thể chủ động xác định trước khả năng xuất hiện ở đời con với loại đột biến và tần số đột biến là bao nhiêu.

+ Biến dị tổ hợp thường có giá trị không đặc sắc như đột biến, chúng xuất hiện ở mức độ nhỏ, đa dạng tạo ra nguồn biến dị thường xuyên, vô tận cho CLTN.

3. Vai trò của các loại biến dị đó trong tiến hóa và chọn giống

- Biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu biến dị di truyền thứ cấp cung cấp cho tiến hóa. Nhờ các biến dị này mà trải qua lịch sử dài từ một vài loài ban đầu có thể tạo ra nhiều loài mới. Trong chọn giống dựa trên cơ chế xuất hiện biến dị tổ hợp đề xuất các phương pháp lai giống nhằm nhanh chóng tạo ra các giống có giá trị.

- Biến dị đột biến là nguồn nguyên liệu biến dị di truyền sơ cấp cung cấp cho tiến hóa. Đặc biệt đột biến gen là nguồn nguyên liệu cơ bản. Trong chọn giống dựa trên cơ chế xuất hiện, giá trị của các loại đột biến, người ta đã xây dựng các phương pháp gây đột biến nhằm nhanh chóng tạo ra những đột biến có giá trị, góp phần tạo ra giống cây trồng và vi sinh vật có năng suất, phẩm chất cao, thích nghi tốt.

Bài 26

THỂ ĐA BỘI VÀ ỨNG DỤNG CỦA THỂ ĐA BỘI

1. Khái niệm thể đa bội

Thể đa bội là bộ NST của loài tăng lên một hay một số nguyên lần bộ NST đơn bội (lớn hơn 2n). Có 2 kiểu đa bội là đa bội chẵn (4n, 6n...) và đa bội lẻ (3n, 5n...).

2. Cơ chế phát sinh thể đa bội

Cơ chế phát sinh thể đa bội chẵn là do các NST đã tự nhân đôi, nhưng không phân li vì thoi tơ vô sắc không hình thành, kết quả là bộ NST tăng lên gấp đôi. Ở các loài giao phấn, nếu hiện tượng này xảy ra ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử thì sẽ tạo nên thể tứ bội (4n). Nếu sự đa bội hóa xảy ra ở đỉnh sinh trưởng của một cành nào đó thì sẽ tạo nên cành tứ bội trên cây lưỡng bội. Sự phân li NST không bình thường trong giảm phân tạo nên giao tử 2n. Sự kết hợp 2 loại giao tử không giảm nhiễm trong thụ tinh sẽ tạo nên hợp tử 4n. Sự thụ tinh giữa giao tử 2n với giao tử bình thường n tạo nên hợp tử 3n (dạng đa bội lẻ).

3. Điểm khác nhau giữa cơ thể đa bội với cơ thể lưỡng bội

CƠ THỂ ĐA BỘI	CƠ THỂ LƯỠNG BỘI
- Bộ NST tăng lên một số nguyên lần bộ NST đơn bội (nhưng lớn hơn 2n)	- Bộ NST 2n.
- Mỗi cặp gen tương ứng tồn tại trên NST có số lượng alen tăng lên theo mức tăng bội.	- Mỗi cặp gen tương ứng tồn tại trên NST gồm 2 alen thuộc 2 nguồn gốc.
- Tế bào có kích thước lớn.	- Tế bào có kích thước bình thường.
- Các cơ quan sinh dưỡng, cơ quan sinh sản có kích thước lớn.	- Các cơ quan sinh dưỡng, cơ quan sinh sản có kích thước bình thường.
- Thời gian sinh trưởng và phát triển kéo dài	- Thời gian sinh trưởng và phát triển bình thường.
- Chịu đựng tốt với điều kiện bất lợi.	- Sức chống chịu với các điều kiện bất lợi của môi trường kém hơn.
- Tính bất thụ cao, kể cả dạng đa bội chẵn.	- Tính bất thụ thấp, khả năng kết hạt cao.
- Hàm lượng các chất dinh dưỡng tích lũy được nhiều.	- Hàm lượng các chất dinh dưỡng tích lũy ít hơn.
- Trao đổi chất mạnh	- Trao đổi chất bình thường.

4. Ứng dụng của phương pháp gây đa bội trong chọn giống.

- Tạo ra các giống cây trồng đa bội có giá trị : cây ăn quả, cây lấy hạt, cây lấy lá, cây lấy củ... có năng suất, phẩm chất cao, thích nghi tốt với điều kiện bất lợi của môi trường (lấy dẫn chứng minh họa).

- Khắc phục hiện tượng bất thụ của cơ thể lai xa đem lai xa trở thành một phương pháp đặc thù trong tạo giống cây trồng, ví dụ khi lai giữa củ cải và cải bắp tạo được dạng lai có 18 NST. Nhưng do các NST của củ cải và cải bắp trong cơ thể lai không xếp được thành cặp tương đồng, quá trình giảm phân rối loạn, cơ thể lai không tạo được giao tử hoặc giao tử tạo ra không có sức sống. Sử dụng phương pháp gây đa bội bằng tác động của hóa chất consixin sẽ làm tăng gấp đôi bộ NST của loài bố và loài mẹ tạo điều kiện cho chúng xếp được thành cặp, quá trình giảm phân lại xảy ra bình thường, cơ thể lai xa trở nên hữu thụ.

Bài 27

SỰ LIÊN QUAN VỀ CẤU TRÚC VÀ CƠ CHẾ HOẠT ĐỘNG CỦA NST VÀ ADN TRONG GIẢM PHÂN

1. Mối quan hệ về cấu trúc giữa NST và ADN

- Ở đa số các loài, ADN là thành phần chính cấu trúc nên sợi cơ bản từ đó hình thành nên sợi nhiễm sắc, tạo nên NST.

- Phân tử ADN chứa thông tin di truyền, được mã hóa dưới dạng trình tự phân bố các nucleotit. Vì vậy NST là vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

- Các gen trên phân tử ADN điều khiển quá trình tổng hợp protein qua cơ chế phiên mã, dịch mã. Các protein là histon đã cùng với các đoạn phân tử ADN tạo nên sợi cơ bản. Sợi cơ bản là chuỗi các nucleoxom. Mỗi nucleoxom gồm 8 phân tử histon bên ngoài được bọc gói bởi một đoạn ADN dài khoảng 500 Å., chứa 146 cặp nucleotit. Giữa 2 nucleoxom kế tiếp nhau được nối với nhau bằng một đoạn ADN dài 15-100 cặp nucleotit và một phân tử histon H_1. Tổ hợp ADN với histon trong chuỗi nucleoxom tạo nên sợi cơ bản có chiều ngang 100 Å. Sợi cơ bản cuộn xoắn tạo nên một ống rỗng với bề ngang 2000 Å., cuối cùng tạo nên cromatit.

- Nhờ sự đóng xoắn của ADN khi liên kết với prtotein histon mà tạo nên NST đã rút ngắn lại 15.000 - 20.000 lần so với chiều dài ADN, đảm bảo cho NST bảo quản được thông tin và có thể dễ dàng tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa để thực hiện cơ chế phân li tại kì sau và kì cuối, ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

- Những biến đổi về cấu trúc NST như mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn, chuyển đoạn đều dẫn tới biến đổi về cấu trúc ADN và ngược lại.

2. Sự liên quan giữa hoạt động của NST trong giảm phân với hoạt động của ADN

- Sự tháo xoắn của NST đến mức cực đại vào kì trung gian ở lần phân bào I của giảm phân, đảm bảo cho phân tử ADN trở về trạng thái ổn định, 2 mạch đơn ADN tách nhau ra do tác động của enzim ADN-polimeraza, trên mỗi mạch đơn các nucleotit lắp ráp với các nucleotit tự do của môi trường nội bào theo NTBS (A-T, G-X) theo hai chiều ngược nhau trên 2 mạch đơn (mạch 3'-5' tổng hợp liên tục, mạch 5'-3' tổng hợp thành từng đoạn okazaki). Kết quả từ một phân tử ADN mẹ tạo nên 2 phân tử ADN con giống hệt nhau. Các phân tử ADN con liên kết với các protein histon tạo nên chuỗi các nucleoxom hình thành sợi cơ bản, là cơ sở tạo nên cromatit hình thành NST kép. Kết quả mỗi NST tương đồng, sau khi nhân đôi và đóng xoắn tạo nên cặp NST tương đồng kép.

- Ở kì trước I của giảm phân có hiện tượng tiếp hợp, trao đổi chéo các đoạn NST dẫn tới đổi chỗ vị trí các gen trong phạm vi từng cặp NST tương đồng. Hiện tượng này dẫn tới hình thành các biến dị tổ hợp góp phần tạo nguồn nguyên liệu phong phú cho CLTN.

- Ở kì giữa I các NST tương đồng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo, nối với dây tơ vô sắc. Kì sau I, các NST kép trong từng cặp NST tương đồng phân li về 2 cực. Kết quả cuối kì cuối I, mỗi tế bào con có bộ NST giảm đi một nửa về nguồn gốc. Vì vậy ADN cũng giảm đi một nửa về nguồn gốc.

- Ở lần phân bào II của giảm phân, hoạt động của NST giống hoạt động của NST trong nguyên phân. Kết quả mỗi tế bào giao tử chỉ chứa bộ NST đơn bội vì vậy ADN trong giao tử cũng giảm đi một nửa.

- Nếu trong giảm phân có xảy ra rối loạn phân bào hoặc đột biến cấu trúc NST sẽ dẫn tới thay đổi về số lượng và chất lượng NST trong tế bào giao tử, điều này cũng dẫn tới thay đổi số lượng và chất lượng phân tử ADN.

Bài 28

NST TƯƠNG ĐỒNG VÀ NST KÉP

1. NST tương đồng

a) Khái niệm cặp NST tương đồng

Là cặp NST gồm 2 NST đơn thuộc 2 nguồn gốc có hình dạng, kích thước giống nhau, gen phân bố theo chiều dọc NST, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut, các cặp gen tương ứng có thể đồng hợp tử hay dị hợp tử.

b) Cấu trúc của cặp NST tương đồng

+ Gồm 2 NST đơn thuộc 2 nguồn gốc : một NST đơn có nguồn gốc từ bố, một NST có nguồn gốc từ mẹ.

+ Mỗi NST đơn đều có tâm động, có eo sơ cấp, cánh NST mang vật chất di truyền.

+ Đơn vị cơ bản tạo nên NST là nucleoxom. Mỗi nucleoxom có 8 phân tử protein histon, phía ngoài được bọc gói bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp nucleotit.

+ Trên NST protein liên kết với các vòng xoắn của ADN đảm bảo cho cấu trúc ADN ổn định, thông tin di truyền được điều hòa.

c) Cơ chế hình thành cặp NST tương đồng

- Cơ chế nguyên phân : gồm 5 kì cơ bản trong đó có kì trung gian là kì nhân đôi ADN. Sau khi NST nhân đôi tiếp tục rút ngắn lại. Cặp NST tương đồng tạo ra 2 NST kép. Mỗi NST kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa. Tại kì sau mỗi cromatit trong NST kép tách nhau qua tâm động, kết thúc kì cuối, mỗi tế bào chứa cặp NST tương đồng.

- Tổ hợp bộ NST đơn bội của giao tử đực với giao tử cái trong thụ tinh tạo nên bộ NST lưỡng bội.

2. Nhiễm sắc thể kép

a) Khái niệm NST kép

NST kép là NST gồm 2 cromatit có cùng nguồn gốc liên kết với nhau tại tâm động. Gen trên NST kép tồn tại thành cặp, luôn ở trạng thái đồng hợp tử.

b) Sự hoạt động của NST kép trong nguyên phân

- Tại kì trung gian, NST đơn duỗi xoắn cực đại, ADN trên NST trở về trạng thái ổn định, nhân đôi, nhờ vậy mỗi NST đơn tạo nên một NST kép gồm 2 cromatit có cấu trúc hoàn toàn giống nhau.

- Sau khi hình thành mỗi cromatit trong NST kép đóng xoắn đạt tới mức cực đại vào kì giữa. Ở kì sau, mỗi cromatit trong mỗi NST kép tách nhau qua tâm động di chuyển về 2 cực tế bào tạo nên các tế bào con có bộ NST lưỡng bội.

c) Sự hoạt động bình thường của NST kép trong giảm phân

- Ở lần phân chia thứ nhất :

+ Ở kì trước I : NST đóng xoắn, các NST kép trong cặp tương đồng tiến lại gần nhau, liên kết với nhau suốt theo chiều dọc NST tạo nên NST tương đồng kép gồm 4 cromatit thuộc 2 nguồn gốc. Ở kì này, tại một số NST tương đồng có xảy ra sự tiếp hợp quá chặt dẫn tới đứt các đoạn tương ứng, trao đổi cho nhau các đoạn bị đứt, sắp xếp lại gen trên NST, hình thành các nhóm gen liên kết mới.

+ Ở kì giữa I : Các NST tương đồng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo, nối với dây tơ vô sắc. Cần lưu ý ở kì này có nhiều kiểu sắp xếp NST trên mặt phẳng xích đạo.

+ Ở kì sau I : Mỗi NST kép trong từng cặp tương đồng phân li về 2 cực tế bào.

+ Ở kì cuối I : Các NST đơn ở trạng thái kép trong từng cặp NST tương đồng kép phân li về 2 cực tạo nên 2 tế bào con có bộ NST đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc và chất lượng NST.

- Ở lần phân chia thứ 2.

Hoạt động của các NST đơn ở trạng thái kép qua các kì phân bào giống nguyên phân. Ở kì giữa II, các NST đơn ở dạng kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc. Kì sau II, mỗi cromatit trong từng NST đơn ở dạng kép tách nhau qua tâm động. Kết quả cuối kì cuối II tạo ra các tế bào đơn bội góp phần ổn định vật chất di truyền ở thế hệ sau qua thụ tinh.

Bài 29

SỰ PHÂN LI, TỔ HỢP NST TRONG GIẢM PHÂN VÀ THỤ TINH

1. Sự phân li, tổ hợp của NST trong giảm phân và trong thụ tinh

- Ở kì trung gian các NST tháo xoắn cực đại, ở dạng sợi mảnh, các protein histon tách khỏi các sợi cơ bản, ADN trở về trạng thái ổn định, thực hiện cơ chế tự nhân đôi, mỗi sợi cơ bản được nhân lên thành sợi kép đóng xoắn cực đại tạo nên 2 cromatit. Mỗi cặp NST tương đồng tạo nên một cặp NST tương đồng kép gồm 4 cromatit thuộc 2 nguồn gốc : ở kì sau I đến kì cuối I các NST đơn ở trạng thái kép trong từng cặp NST tương đồng kép phân li về 2 cực của tế bào. Kết quả lần phân bào I tạo nên 2 tế bào con có bộ NST đơn ở trạng thái kép khác nhau về nguồn gốc NST. Ở lần phân bào II, sự hoạt động của NST giống phân bào nguyên phân. Sau khi các NST tập trung trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa II, mỗi cromatit trong từng NST đơn ở trạng thái kép tách nhau qua tâm động di chuyển về 2 cực tế bào, tạo nên các tế bào giao tử đơn bội (tinh trùng hoặc trứng).

- Ở kì trước I của giảm phân tại một số NST có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và đứt đoạn NST, các đoạn NST bị đứt trao đổi cho nhau, tạo nên các tổ hợp chéo trong giao tử, là cơ sở giải thích tính đa dạng của sinh giới.

- Nhờ cơ chế thụ tinh, các giao tử khác nguồn gốc và chất lượng của giới tính đực và giới tính cái kết hợp ngẫu nhiên với nhau, tạo nên nhiều loại hợp tử. Quá trình giao phối làm cho các biến dị phát tán trong quần thể, tạo ra vô số biến dị tổ hợp. Bình thường, trong quần thể giao phối số cặp gen dị hợp tử là rất lớn, nên mỗi quần thể là một kho biến dị vô cùng phong phú. Các biến dị được tạo ra qua giảm phân và thụ tinh sẽ được CLTN giữ lại hoặc đào thải. Có thể nói mặt chủ yếu của CLTN là sự phân hóa khả năng sinh sản của những kiểu gen khác nhau trong quần thể. CLTN làm cho tần số tương đối của các alen trong mỗi gen biến đổi theo chiều hướng xác định.

2. Những biến đổi không bình thường của NST trong giảm phân

- Do tác nhân của ngoại cảnh (phóng xạ, hóa chất) hoặc do rối loạn quá trình trao đổi chất nội bào.

Những tác nhân gây đột biến nói trên có thể ức chế hình thành dây tơ vô sắc hoặc cắt đứt dây tơ vô sắc. Nếu hiện tượng đó xảy ra ở tất cả các cặp NST sẽ tạo nên các giao tử lưỡng bội (2n), nếu xảy ra ở từng cặp NST riêng rẽ sẽ tạo nên các giao tử dị bội. Các giao tử này gặp gỡ nhau, hay gặp gỡ các giao tử bình thường khác sẽ tạo nên các hợp tử đa bội, dị bội. Có những đặc trưng mới về di truyền và khả năng biểu hiện kiểu hình.

- Dưới tác động của các tác nhân gây đột biến, NST có thể biến đổi về cấu trúc như mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn, chuyển đoạn tương hỗ hoặc không tương hỗ xảy ra trên một cặp NST hoặc giữa các cặp NST. Những đột biến này tồn tại trong các giao tử, có thể được tổ hợp trong các hợp tử, tạo nên những đặc trưng di truyền mới cho loài.

- Nói chung tần số các đột biến là rất thấp, nhưng do số lượng gen nhiều và khả năng tự nhân đôi của gen nên các đột biến tính chung lại có thể có tần số cao điều này có ý nghĩa lớn đối với tiến hóa.

Bài 30

VAI TRÒ CỦA CẶP NST THỨ 23 Ở NGƯỜI

1. Vai trò của cặp NST thứ 23 ở người

- Ở người có 23 cặp NST, trong đó có các cặp NST được đánh số từ 1 đến 22 là các cặp NST thường. Cặp thứ 23 là cặp NST giới tính. Ở nam giới cặp này gồm 2 chiếc : một chiếc hình gậy, một chiếc hình móc được gọi là cặp NST XY. Ở nữ giới cặp NST này gồm hai chiếc hình gậy, kích thước hình dạng giống nhau được gọi là cặp XX.

- Ở nữ giới khi giảm phân chỉ tạo ra được một loại trứng mang X. Ở nam giới, khi giảm phân cho 2 loại tinh trùng X và Y có tỉ lệ tương đương.

- Khi thụ tinh, nếu tế bào trứng gặp tinh trùng mang NST X thì hợp tử có cặp NST giới tính XX, phát triển thành con gái. Nếu trứng gặp tinh trùng Y hình thành hợp tử XY, phát triển thành con trai.

- Vì số lượng hai loại tinh trùng mang X và mang Y chiếm tỉ lệ tương đương nên tỉ lệ con trai và con gái xấp xỉ bằng nhau. Sự phân li và tổ hợp của cặp NST giới tính là cơ sở tế bào học của sự hình thành giới tính ở người.

P : ♀ (44A + XX) × ♂ (44A + XY)

Giao tử P : (22A + X) | (22A + X) : (22A + Y)

F_1 1(44A + XX) : 1(44A + XY)

- Nếu dựa trên cơ chế NST xác định giới tính thì việc hình thành con trai, con gái ở người là do người bố quyết định.

- NST giới tính còn xác định thêm một số tính trạng sinh dục phụ ở người.

2. Một số hiện tượng di truyền liên kết với giới tính ở người

- Sự di truyền các gen tồn tại trên NST giới tính X mà không có trên NST Y. Tính trạng di truyền theo quy luật di truyền chéo. Bố mang gen lặn gây bệnh tồn tại trên X truyền cho con gái, vì con gái ở trạng thái dị hợp tử nên tính trạng lặn không được biểu hiện. Khi lớn lên người con gái lấy chồng truyền gen bệnh đó cho con trai, con trai biểu hiện bệnh. Ví dụ, sự di truyền bệnh máu khó đông, bệnh mù màu hồng lục, bệnh suy liệt thần kinh thị giác ... ở người. Sau đây là ví dụ về sự di truyền bệnh mù màu hồng lục :

P : X^MX^M × X^mY
bình thường | mù màu
G_P : X^M | X^m, Y
F_1 : X^MX^m × X^MY
bình thường | bình thường
G_{F_1} : X^M, X^m | X^M, Y

F_2 : KG (4): $1X^MX^M : 1X^MX^m : 1X^MY : 1X^mY$
KH (2) : 3 bình thường (♂, ♀)
1 mù màu (♂)

- Sự di truyền của gen tồn tại trên NST giới tính Y : di truyền theo quy luật di truyền thẳng. Bố mắc bệnh xác định bởi gen trên Y truyền 100% cho con trai ở thế hệ sau. Ví dụ, sự di truyền tật dính ngón tay số 2 và số 3, da dày sần sùi, túm lông ở tai chỉ biểu hiện ở nam giới.

P : XX × XY^d
bình thường | dính ngón tay
G_P : X | X, Y^d
F_1 : 1XX : $1XY^d$
1 bình thường (♀) : 1 dính ngón tay (♂)

3. Những biến đổi về số lượng NST có liên quan đến cặp NST giới tính

- Do nguyên nhân bên trong hoặc nguyên nhân bên ngoài làm rối loạn quá trình phân bào giảm phân ở lần phân bào I hoặc lần phân bào giảm phân II tạo nên các giao tử dị bội. Các giao tử này khi thụ tinh gặp gỡ các giao tử bình thường tạo nên các hợp tử thể dị bội, theo sơ đồ sau :

P : XX × XY

G_P : XX, O | X, Y

F_1 : XXX : XXY : XO, OY

XXX : biểu hiện thể ba nhiễm X, buồng trứng và dạ con không phát triển.

XXY : biểu hiện hội chứng Claiphentơ : nam giới mù màu, thân cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.

OX : biểu hiện hội chứng Tơcnơ : nữ lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

OY : không gặp ở người, vì hợp tử bị chết ngay sau khi thụ tinh.

Bài 31

SO SÁNH NST THƯỜNG VÀ NST GIỚI TÍNH

1. Điểm giống nhau của NST thường và NST giới tính về cấu trúc

- Trong tế bào sinh dưỡng đều tồn tại thành cặp, mỗi cặp NST gồm 2 NST đơn thuộc hai nguồn gốc. Trong tế bào giao tử tồn tại từng chiếc.

- Các thành phần cơ bản cấu trúc nên NST thường và NST giới tính đều là ADN và protein (chủ yếu là histon).

- Đơn vị cơ bản tạo nên NST đều là nucleoxom, mỗi nucleoxom gồm 8 phân tử protein histon phía ngoài bọc bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN gồm khoảng 146 cặp nucleotit. Các nucleoxom nối với nhau bằng các đoạn nối ADN (có kích thước 15 - 100 cặp nucleotit và 1 phân tử H_1 (histon H_1) tạo nên sợi cơ bản có chiều rộng 100 Å. Sợi cơ bản tiếp tục xoắn thành sợi nhiễm sắc. Sợi nhiễm sắc đóng xoắn tiếp thành cromatit.

- Có kích thước, hình dạng đặc trưng cho mỗi loài.

- Đều chứa các nhóm gen liên kết hoàn toàn hay liên kết không hoàn toàn.

- Đều có khả năng đột biến làm thay đổi số lượng và cấu trúc NST.

2. Điểm khác nhau cơ bản về cấu trúc giữa NST thường với NST giới tính

- NST thường gồm nhiều cặp NST, luôn tồn tại thành từng cặp NST tương đồng. Còn NST giới tính chỉ tồn tại có 1 cặp khi thì đồng dạng ở giới tính đực, khi lại đồng dạng ở giới tính cái tùy thuộc vào loài.

- Gen trên NST thường phân bố thành từng cặp gen tương ứng. Gen trên NST giới tính XY phân bố thành nhiều vùng. Ví dụ, ở người có 3 vùng gen :

+ Vùng gen có cả trên X và Y

+ Vùng gen chỉ có trên X.

+ Vùng gen chỉ có trên Y.

- Đại bộ phận các gen phân bố trên NST thường chỉ một số gen được phân bố trên NST giới tính.

3. Điểm giống nhau về chức năng giữa NST thường với NST giới tính

- Đều góp phần quy định tính đặc trưng bộ NST của loài.

- Đều có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp tự do, trao đổi đoạn trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh đảm bảo sự di truyền ổn định tương đối qua các thế hệ.

- Các gen trên NST có khả năng điều hòa, tổng hợp ARN, chỉ huy tổng hợp protein, để hình thành tính trạng đặc trưng cho loài.

- Các đột biến số lượng, cấu trúc NST đều có thể hình thành các tính trạng không bình thường, ảnh hưởng tới sự tồn tại và phát triển của cơ thể.

4. Điểm khác nhau về chức năng giữa NST thường với NST giới tính

- NST thường mang gen xác định việc hình thành các tính trạng thường, NST giới tính quy định hình thành tính trạng đực, cái ở sinh vật, các tính trạng sinh dục phụ và mang gen xác định việc hình thành một số tính trạng liên quan tới giới tính, tuân theo quy luật di truyền chéo (gen nằm trên X), tuân theo quy luật di truyền thẳng (gen nằm trên Y).

- Các đột biến gen lặn xuất hiện trên NST thường biểu hiện tính trạng chậm hơn. Còn gen đột biến lặn trên NST X và trên NST Y có thể biểu hiện kiểu hình ngay trong đời cá thể và di truyền cho thế hệ sau theo quy luật di truyền chéo hay quy luật di truyền thẳng.

Bài 32

CÁC CƠ CHẾ SINH HỌC XẢY RA TRÊN MỘT CẶP NST TƯƠNG ĐỒNG

1. Cơ chế nhân đôi của NST

Thực chất nhân đôi mỗi NST đơn trong cặp NST tương đồng là sự nhân đôi ADN trên NST vào kì trung gian. Nhờ đó mỗi NST đơn tạo ra một NST kép.

2. Cơ chế trao đổi đoạn

Ở kì trước I có xảy ra hiện tượng tiếp hợp và trao đổi chéo giữa 2 cromatit khác nguồn gốc trong cặp NST tương đồng. Sự trao đổi chéo góp phần tạo ra nhiều kiểu giao tử, tạo ra sự đa dạng, phong phú của loài.

3. Cơ chế phân li

- Trong nguyên phân, các NST trong cặp tương đồng đã phân li đồng đều về mỗi cực của tế bào để góp phần tạo ra bộ NST 2n trong các tế bào con.

- Trong giảm phân I bình thường, mỗi NST kép trong cặp tương đồng đã phân li về 2 cực của tế bào tạo ra bộ NST đơn bội ở thể kép. Ở mỗi tế bào có một kiểu sắp xếp NST khác nhau trên mặt phẳng xích đạo ở kì giữa I. Ở lần phân bào II tại kì sau II mỗi cromatit trong từng NST kép tách nhau qua tâm động, kết quả mỗi giao tử chỉ chứa một NST đơn trong cặp tương đồng.

4. Cơ chế tổ hợp tự do của NST

- Tại kì giữa I do mỗi tế bào có một kiểu sắp xếp nên khi phân li sẽ tạo ra các loại giao tử khác nhau.

- Nhờ thụ tinh phối hợp ngẫu nhiên các giao tử đực với giao tử cái đã tạo lại cặp NST tương đồng, ổn định ở các thế hệ sau.

5. Cơ chế đột biến thể dị bội

Nguyên nhân là do phóng xạ, hóa chất, cơ học, sức li tâm, sốc nhiệt hoặc quá trình trao đổi chất nội bào bị rối loạn. Các tác nhân nói trên làm cắt đứt dây tơ vô sắc, hoặc ức chế sự hình thành dây tơ vô sắc xảy ra trong nguyên phân sẽ tạo nên tế bào chứa cả 2 NST, tế bào không chứa NST của cặp tương đồng. Nếu xảy ra trong giảm phân sẽ tạo nên giao tử dị bội n - 1, n + 1. Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường tạo hợp tử chứa 3 NST trong cặp tương đồng hoặc chỉ chứa 1 NST trong cặp tương đồng đó. Ví dụ, người mắc bệnh Đao có 3 NST thứ 21. Các đột biến dị bội thường gây hậu quả có hại.

6. Cơ chế đột biến cấu trúc NST

Do nguyên nhân bên trong tế bào như rối loạn trao đổi chất nội bào, biến đổi sinh lí, hóa sinh hay do tác nhân phóng xạ, hóa học tác động vào NST lúc chúng đang nhân đôi sẽ tạo nên các đột biến mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn, xảy ra trong phạm vi một cặp NST. Các đột biến cấu trúc NST thường gây ra những hậu quả có hại. Đột biến mất đoạn thường làm giảm sức sống hoặc gây chết. Ở người mất đoạn ở NST 21 gây ung thư máu. Đột biến lặp đoạn thường gây hậu quả khác nhau, hoặc tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng. Ở ruồi giấm, lặp đoạn 2 lần trên NST X làm cho mắt lồi thành mắt dẹt. Ở đại mạch, lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzim amilaza rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia. Đảo đoạn thường ít ảnh hưởng tới sức sống của cơ thể vì vật chất di truyền không bị mất mát, chuyển đoạn có sự phân bố lại các gen giữa các NST khác nhau, một số gen trong nhóm liên kết này chuyển sang nhóm liên kết khác. Sự chuyển đoạn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản. Tóm lại đột biến cấu trúc NST sẽ làm rối loạn sự liên kết các cặp NST tương đồng trong giảm phân, làm thay đổi tổ hợp các gen trong giao tử dẫn tới biến đổi kiểu gen và kiểu hình.

TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

Bài 33

CÁC KHÁI NIỆM CƠ BẢN VỀ DI TRUYỀN HỌC

1. Tính trạng : Là đặc điểm về hình thái, cấu tạo, sinh lí riêng của một cơ thể nào đó mà có thể làm dấu hiệu để phân biệt với cơ thể khác. Có 2 loại tính trạng.

+ Tính trạng tương ứng là những biểu hiện khác nhau của cùng một tính trạng.

+ Tính trạng tương phản là 2 tính trạng tương ứng có biểu hiện trái ngược nhau.

2. Cặp gen tương ứng : Là cặp gen nằm ở vị trí tương ứng trên cặp NST tương đồng và quy định 1 cặp tính trạng tương ứng hoặc nhiều cặp tính trạng không tương ứng (di truyền đa hiệu).

3. Alen : Là những trạng thái khác nhau của cùng một gen.

4. Gen alen : Các trạng thái khác nhau của cùng 1 gen tồn tại trên một vị trí nhất định của cặp NST tương đồng có thể giống hoặc khác nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit.

5. Kiểu gen : Là tổ hợp toàn bộ các gen trong tế bào của cơ thể thuộc một loài sinh vật.

6. Kiểu hình : Là tập hợp toàn bộ các tính trạng của cơ thể. Kiểu hình thay đổi theo giai đoạn phát triển và điều kiện của môi trường. Trong thực tế khi đề cập tới kiểu hình người ta chỉ quan tâm tới một hay một số tính trạng.

7. Dòng thuần chủng : Là dòng có đặc tính di truyền đồng nhất và ổn định, thế hệ con cháu không phân li có kiểu hình giống bố mẹ. Trong thực tế khi đề cập tới dòng thuần chủng thường chỉ đề cập tới một hay một vài tính trạng nào đó mà các nhà chọn giống quan tâm tới.

8. Gen không alen : Là các trạng thái khác nhau của các cặp gen không tương ứng tồn tại trên các NST không tương đồng hoặc nằm trên cùng một NST thuộc một nhóm liên kết.

9. Tính trạng trội : Là tính trạng biểu hiện khi có kiểu gen ở dạng đồng hợp tử trội hoặc dị hợp tử. Thực tế có trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn.

10. Tính trạng lặn : Là tính trạng chỉ xuất hiện khi kiểu gen, ở trạng thái đồng hợp lặn.

11. Lai phân tích : Là phương pháp lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai với cơ thể mang cặp gen lặn. Nếu đời con không phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là đồng hợp tử trội nếu đời con phân tính thì cơ thể đưa kiểm tra có kiểu gen dị hợp tử.

12. Lai thuận nghịch : Là phương pháp lai thay đổi vị trí của bố mẹ trong phép lai (lúc thì dùng dạng này làm bố, lúc lại dùng dạng đó làm mẹ và ngược lại) để xác định một tính trạng nào đó là di truyền theo gen nhân hay gen tế bào chất, gen nằm trên NST thường hay NST giới tính, di truyền liên kết hay hoán vị.

13. Di truyền độc lập : Là sự di truyền của cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự di truyền của tính trạng khác và ngược lại.

14. Liên kết gen : Là hiện tượng các gen không alen cùng nằm trong một nhóm liên kết, mỗi gen chiếm 1 vị trí nhất định gọi là locut. Nếu khoảng cách giữa các gen gần nhau, sức liên kết bền chặt tạo nên sự liên kết gen hoàn toàn. Nếu khoảng cách giữa các gen xa nhau, sức liên kết lỏng lẻo sẽ dẫn tới sự hoán vị gen.

15. Nhóm gen liên kết : Nhiều gen không alen cùng nằm trên một NST mỗi gen chiếm một vị trí nhất định theo chiều dọc NST tạo nên một nhóm gen liên kết.

Số nhóm gen liên kết thường bằng số lượng NST đơn trong bộ NST đơn bội của loài.

16. Tương tác gen : Hiện tượng các gen không alen tác động qua lại với nhau nhiều mặt hình thành kiểu hình mới, có thể làm thay đổi kiểu hình của quy luật di truyền Menđen

17. NST giới tính : Là NST đặc biệt khác NST thường, khác nhau giữa cơ thể đực với cơ thể cái. NST đó quy định việc hình thành tính trạng giới tính, mang gen xác định việc hình thành một số tính trạng, khi biểu hiện gắn liền với biểu hiện tính trạng giới tính.

18. Sự di truyền giới tính : Là sự di truyền tính trạng đực cái ở sinh vật luôn tuân theo tỉ lệ trung bình 1 đực : 1 cái tính trên quy mô lớn, được chi phối bởi cặp NST giới tính của loài.

19. Sự di truyền liên kết giới tính : Là sự di truyền của các gen nằm ở các vùng khác nhau của NST giới tính khi biểu hiện tính trạng tuân theo quy luật di truyền chéo (gen nằm trên X) hoặc di truyền thẳng (gen nằm trên Y).

20. Giao tử thuần khiết : Là hiện tượng khi phát sinh giao tử mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố di truyền trong cặp nhân tố di truyền tương ứng và chỉ một mà thôi.

21. Bản đồ di truyền (bản đồ gen) : Là sơ đồ sắp xếp vị trí tương đối của các gen trên từng NST theo đường thẳng, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut, khoảng cách giữa các gen được xác định theo tần số trao đổi chéo. Tần số giữa các gen càng thấp thì khoảng cách giữa các gen càng gần, tần số giữa các gen càng cao thì khoảng cách giữa các gen càng xa nhau.

Bài 34

CÁC PHÉP LAI ĐƯỢC SỬ DỤNG ĐỂ TÌM RA CÁC ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN

1. Lai thuận nghịch

- Là phép lai thay đổi vị trí của bố mẹ (khi thì dùng dạng này làm bố, khi lại dùng dạng đó làm mẹ) nhằm phát hiện ra các định luật di truyền sau :

+ Định luật di truyền gen nhân và gen tế bào chất. Khi lai thuận nghịch về 1 tính trạng nào đó mà kết quả đời con không đổi thì đó là di truyền gen nhân. Nếu đời con thay đổi phụ thuộc vào phía mẹ, thì đó là di truyền gen tế bào chất :

Ví dụ : di truyền gen nhân :

Lai thuận :

P : ♀ Đậu hạt vàng × ♂ Đậu hạt xanh
AA aa

F_1 : Đậu hạt vàng
Aa

Lai nghịch :

P : ♀ Đậu hạt xanh × ♂ Đậu hạt vàng
aa AA

F_1 : Đậu hạt vàng
Aa

Ví dụ : di truyền tế bào chất :

Lai thuận :

P : ♀ Đậu hạt vàng × ♂ Đậu hạt xanh
⊙ ⊛

F_1 : Đậu hạt vàng
⊙

Lai nghịch :

♀ Đậu hạt xanh × ♂ Đậu hạt vàng
⊛ ⊙

F_1 : Đậu hạt xanh
⊛

+ Định luật di truyền liên kết và hoán vị gen :

Khi lai thuận nghịch mà kết quả đời con thay đổi về tỉ lệ phân li kiểu gen, kiểu hình khác tỉ lệ di truyền độc lập thì đó là di truyền liên kết và hoán vị gen :

- Liên kết gen hoàn toàn :

Lai thuận :

F_1 : ♂ $\dfrac{BV}{bv}$ × ♀ $\dfrac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài | ruồi mình đen, cánh cụt

F_B : $1\ \dfrac{BV}{bv}$: $1\ \dfrac{bv}{bv}$

1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt.

- Hoán vị gen :

Lai nghịch :

F_1 : ♀ $\dfrac{BV}{bv}$ × ♂ $\dfrac{bv}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $0{,}41\underline{BV} : 0{,}41\ \underline{bv}$ $\qquad$ $1{,}00\ \underline{bv}$

$0{,}09\ \underline{bV} : 0{,}09\underline{Bv}$

F_B : $0{,}41\ \dfrac{BV}{bv} : 0{,}41\ \dfrac{bv}{bv} : 0{,}09\ \dfrac{bV}{bv} : 0{,}09\ \dfrac{Bv}{bv}$

0,41 mình xám, cánh dài

0,41 mình đen, cánh cụt

0,09 mình đen, cánh dài

0,09 mình xám, cánh cụt

+ Định luật di truyền gen liên kết trên NST giới tính X.

Lai thuận :

♀ X^WX^W × ♂ X^wY

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt trắng

$1X^WX^w$: $1X^WY$

100% ruồi mắt đỏ

Lai nghịch :

♀ $X^w X^w$ × ♂ $X^W Y$

Ruồi mắt trắng ↓ Ruồi mắt đỏ

$1 X^W X^w$: $1 X^w Y$

1 ♀ ruồi mắt đỏ : 1 ♂ ruồi mắt trắng.

2. Lai phân tích

- Khái niệm lai phân tích : là phép lai lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai với cơ thể mang tính trạng lặn. Nếu đời con không phân tính thì cơ thể đưa kiểm tra là thuần chủng, nếu đời con phân tính thì cơ thể đưa kiểm tra là không thuần chủng.

- Lai phân tích được sử dụng để phát hiện ra các định luật di truyền sau :

+ Di truyền trội lặn của định luật Menđen : lai phân tích về 1 gen xác định 1 tính trạng, kết quả có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1

F_1 : Aa × aa

Đậu hạt trơn ↓ Đậu hạt nhăn

F_B : 1 Aa : 1 aa

1 đậu hạt trơn : 1 đậu hạt nhăn

+ Di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng trong trường hợp tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp. Với tỉ lệ kiểu hình của phép lai phân tích về 1 tính trạng là 1 : 1 : 1 : 1 hoặc 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 :

* F_1 : AaBb × aabb

gà mào hồ đào ↓ gà mào hình lá

F_B : 1AaBb : 1Aabb : 1aaBb : 1 aabb

1 gà mào hồ đào : 1 gà mào hoa hồng : 1 gà mào hạt đậu : 1 mào hình lá

* F_1 : AaBb × aabb

Cây cao Cây thấp

F_B : 1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1aabb

1 cao : 3 thấp

* F_1 : DdFf × ddff

Bí quả dẹt Bí quả dài

F_B : 1DdFf : 1Ddff : 1 ddFf : 1 ddff

1 bí quả dẹt : 2 bí quả tròn : 1 bí quả dài

+ Định luật di truyền liên kết (hoặc có thể là đa hiệu gen)

Nếu lai phân tích về 2 cặp tính trạng trở lên mà có tỉ lệ kiểu hình là 1 : 1 thì đó là di truyền liên kết gen hoặc di truyền đa hiệu gen.

* Liên kết gen :

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ × ♀ $\frac{bv}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh dài Ruồi mình đen, cánh cụt

F_B : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$

1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

* Di truyền đa hiệu :

F_1 : Vv × vv

Ruồi cánh dài,
đốt thân dài

Ruồi cánh ngắn
đốt thân ngắn

F_B : 1 Vv : 1 vv

1 cánh dài, đốt thân dài : 1 cánh ngắn, đốt thân ngắn

(muốn phân biệt hiện tượng liên kết gen hoàn toàn với hiện tượng di truyền đa hiệu phải đặt điều kiện cho phép lai).

- Định luật hoán vị gen:

Nếu khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình khác 1 : 1 : 1 : 1 thì đó là hiện tượng hoán vị gen :

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ × ♂ $\frac{bv}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

0,41 $\underline{BV}$: 0,41 $\underline{bv}$ | 1,0 $\underline{bv}$

0,09 $\underline{Bv}$: 0,09 $\underline{bV}$

F_B : KG(4) : 0,41 $\frac{BV}{bv}$: 0,41 $\frac{bv}{bv}$: 0,09 $\frac{Bv}{bv}$: 0,09 $\frac{bV}{bv}$

KH(4) : 0,41 mình xám, cánh dài
0,41 mình đen, cánh cụt
0,09 mình xám, cánh cụt
0,09 mình đen, cánh dài

3. Phân tích kết quả phân li kiểu hình ở F_2

Khi cho F_1 lai với nhau, có thể phát hiện ra các định luật di truyền sau :

- Định luật phân tính trong lai 1 cặp tính trạng do 1 cặp gen chi phối có hiện tượng trội hoàn toàn hoặc trội không hoàn toàn :

F_1 Aa × Aa

Thân cao | Thân cao

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2 Aa : 1 aa

KH (2) : 3 thân cao : 1 thân thấp

* F_1 : $\overline{A}a$ × $\overline{A}a$

Hoa hồng | Hoa hồng

F_2 : 1 AA : 2$\overline{A}a$: 1 aa

1 hoa đỏ : 2 hoa hồng : 1 hoa trắng

- Định luật di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng : Nếu khi lai 1 tính trạng mà có tỉ lệ kiểu hình : 9 : 3 : 3 : 1 ; 9 : 7 ; 9 : 6 : 1 ; 9 : 3 : 4 ; 12 : 3 : 1 ; 15 : 1.

Thì các trường hợp di truyền trên là tương tác gen bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp.

Ví dụ 1 :

F_1 : AaBb × AaBb
cây cao ↓ cây cao
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | AB, Ab, aB, ab

F_2 : KG(9) : 1AABB : 2AaBB : 1aaBB
2AABb : 4 AaBb : 2aaBb
1AAbb : 2Aabb : 1aabb

KH(2) : 9 cây cao : 7 cây thấp

Ví dụ 2 :

F_1 : IiAa × IiAa
quả trắng ↓ quả trắng
G_{F_1} : IA, Ia, iA, ia | IA, Ia, iA, ia

F_2 : KG (9) : 1 IIAA : 2 IiAA : 1iiAA
2 IIAa : 4 IiAa : 2iiAa
1 IIaa : 2 Iiaa : 1iiaa

KH(3) : 12 quả trắng
3 quả vàng
1 quả xanh

- Định luật di truyền độc lập : Nếu khi lai nhiều tính trạng mà tỉ lệ các tính trạng đó nghiệm đúng công thức kiểu hình $(3 : 1)^n$ thì các tính trạng đó di truyền độc lập.

F_1 : AaBb × AaBb

Đậu hạt trơn, màu vàng | Đậu hạt trơn, màu vàng

F_2 : KG (9) 1AABB : 2 AaBB : 1aaBB

2AABb : 4 AaBb : 2aaBb

1AAbb : 2 Aabb : 1 aabb

KH (4) 9 hạt trơn, màu vàng

3 hạt trơn, màu xanh

3 hạt nhăn, màu vàng

1 hạt nhăn, màu xanh

- Định luật di truyền liên kết gen hoàn toàn : Nếu lai 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 thì các tính trạng di truyền liên kết hoàn toàn.

$$* \ F_1 : \frac{AB}{ab} \times \frac{AB}{ab}$$

Cây cao, quả tròn | Cây cao, quả tròn

$$F_2 : KG(3) : 1\frac{AB}{AB} : 2\frac{AB}{ab} : 1\frac{ab}{ab}$$

KH (2) : 3 cây cao, quả tròn : 1 cây thấp, quả dài

$$* \ F_1 : \frac{Ab}{aB} \times \frac{Ab}{aB}$$

Cây cao, quả tròn | Cây cao, quả tròn

$$F_2 : KG(3) : 1\frac{Ab}{Ab} : 2\frac{Ab}{aB} : 1\frac{aB}{aB}$$

KH(3) : 1 cây cao, quả dài

2 cây cao, quả tròn

1 cây thấp, quả tròn

- Định luật hoán vị gen : Khi kết quả lai ở F_2 và 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối có tỉ lệ kiểu hình khác 9 : 3 : 3 : 1 thì các tính trạng được di truyền theo định luật hoán vị gen (tự cho ví dụ minh họa).

Bài 35

CÁC ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN MỘT TÍNH TRẠNG

1. Định luật tính trội

Khi lai 2 cơ thể thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản thì cơ thể lai F_1 chỉ biểu hiện một trong hai tính trạng của bố hoặc của mẹ. Tính trạng được biểu hiện gọi là tính trạng trội, tính trạng kia không được biểu hiện gọi là tính trạng lặn.

$$\begin{array}{llcl} P: & \text{AA} & \times & \text{aa} \\ & \text{Cao} & \Big\downarrow & \text{Thấp} \\ F_1: & & \text{Aa} & \\ & & \text{Cao} & \end{array}$$

2. Định luật phân li F_2

Khi cho các cơ thể lai thuộc thế hệ thứ nhất giao phối với nhau (hoặc tự thụ phấn) thì ở thế hệ thứ hai có sự phân li tính trạng theo tỉ lệ xấp xỉ 3 trội : 1 lặn

$$\begin{array}{l} F_1 \quad \text{Aa} \times \text{Aa} \rightarrow F_2 \begin{cases} \text{KG (3) : 1 AA : 2 Aa : 1 aa} \\ \text{KH (2) : 3 cao : 1 thấp} \end{cases} \\ \qquad \text{Cao} \quad \text{Cao} \end{array}$$

3. Định luật trội trung gian

Khi lai 2 cơ thể thuần chủng, khác nhau về một cặp tính trạng thì ở đời lai F_1 biểu hiện tính trội trung gian, còn ở đời lai F_2 tính trội và tính lặn phân li theo tỉ lệ 1 : 2 : 1.

$$\begin{array}{l} P: \text{AA} \times \text{aa} \rightarrow F_1: \text{Aa} \times \text{Aa} \rightarrow F_2: \text{1AA : 2Aa : 1aa} \\ \quad \text{đỏ} \quad \text{trắng} \qquad\quad \text{hồng} \quad \text{hồng} \qquad\quad \text{1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng.} \end{array}$$

4. Di truyền tương tác của nhiều gen quy định một tính trạng

Tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen hoặc 2 gen lặn không alen : Sự tương tác gen bổ trợ có thể tạo ra 2 kiểu hình đến 4 kiểu hình có thể làm xuất hiện kiểu hình mới thay đổi tỉ lệ phân li kiểu hình theo Menđen, từ tỉ lệ kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1 biến đổi thành 9 : 6 : 1 ; 9 : 7 ; 9 : 3 : 4.

- Tương tác át chế bao gồm át chế do gen trội hoặc gen lặn này lấn át biểu hiện kiểu hình của gen trội và gen lặn không alen khác.

- Sự tương tác gen át chế ức chế làm xuất hiện kiểu hình của tính trạng khác. Gen át chế có thể quy định tính trạng đặc trưng, hoặc chỉ làm nhiệm vụ át chế. Tương tác gen át chế làm thay đổi tỉ lệ kiểu hình so với tỉ lệ Menđen. Từ tỉ lệ 9 : 3 : 3 : 1 biến đổi thành 12 : 3 : 1 ; 13 : 3 ; 9 : 3 : 4.

- Tương tác cộng gộp có thể xảy ra giữa các gen trội alen hoặc không alen. Có 2 kiểu cộng gộp đó là cộng gộp tích lũy và cộng gộp không tích lũy. Trong cộng gộp tích lũy vai trò của các gen trội như nhau vì vậy số lượng gen trội càng nhiều thì tính trạng biểu hiện càng rõ. Tỉ lệ kiểu hình riêng biệt về sự di truyền 1 tính trạng do 2 cặp gen chi phối là 1 : 4 : 6 : 4 : 1 còn tỉ lệ chung là 15 : 1.

Qua các kiểu tương tác trên có thể phát biểu tóm tắt sự di truyền tương tác nhiều gen lên một tính trạng như sau :

Với n cặp gen ở P thuần chủng, phân li độc lập nhưng cùng tác động lên 1 tính trạng thì sự phân li về kiểu hình ở F_2 sẽ là một biến dạng của sự khai triển biểu thức $(3 + 1)^n$.

5. Di truyền đồng trội

Đó là trường hợp khi trong kiểu gen của 1 cơ thể có 2 gen trội alen với nhau cùng biểu hiện tính trạng.

Ví dụ : sự di truyền nhóm máu AB ở người do kiểu gen $I^A I^B$ chi phối :

$$P : I^A I^A \times I^B I^B \rightarrow F_1 : I^A I^B$$

(A) (B) (AB)

6. Di truyền giới tính

Tính trạng giới tính là một tính trạng có cơ sở di truyền được chi phối bởi cặp NST giới tính. Tỉ lệ phân li giới tính chung là 1 đực : 1 cái đối với các loài đã phân hóa giới tính. Ngoài ra sự biểu hiện tính trạng giới tính còn lệ thuộc vào nhiều yếu tố bên trong và bên ngoài cơ thể

$$\begin{array}{cc} XX \times XY & XX \times X0 \\ \downarrow & \downarrow \\ 1XX : 1XY & 1XX : 1X0 \end{array}$$

7. Di truyền liên kết giới tính

Gen lặn nằm trên X do bố truyền qua con gái và biểu hiện ở cháu trai. Ví dụ, sự di truyền màu mắt ruồi giấm di truyền bệnh mù màu, máu khó đông ở người.

$X^WX^W \times X^wY \rightarrow F_1 : X^WX^w \times X^WY$

mắt đỏ   mắt trắng   mắt đỏ   mắt đỏ

$F_2 : 1X^WX^W : 1X^WX^w : 1X^WY : 1X^wY$

KH (2) : 3 đỏ : 1 trắng

- Gen trên Y, di truyền theo cơ chế di truyền thẳng. Biểu hiện 100% ở cá thể dị giao tử (XY).

P : $XX \times XY^d$

Bình thường   Dính ngón tay 2 -3

F_1 : 1 XX : 1 XY^d

1 Bình thường : 1 Dính ngón tay 2 -3

Có thể tóm tắt kiểu gen, kiểu hình của P, F_1, F_2, các quy luật di truyền một tính trạng qua bảng (trang 105).

8. Di truyền tế bào chất

Ví dụ, sự di truyền màu sắc của màu cây hoa loa kèn.

Định luật di truyền	P	F_1	F_2	
			Tỉ lệ kiểu gen	Tỉ lệ kiểu hình
Tính trội và phân tính	AA × aa	Aa	1AA : 2 Aa : 1aa	3 : 1
Trội trung gian	AA × aa	$\overline{A}a$	1 AA : 2$\overline{A}$a : 1aa,	1 : 2 : 1
Di truyền tương tác bổ trợ, 1 tính trạng có 4 kiểu hình.	AABB × aabb	AaBb	1AABB : 2AABb : 1AAbb 2AaBB : 4AaBb : 2 Aabb 1 aaBB : 2 aaBb : 1 aabb	9A-B- = 3A-bb : 3aaB- : 1aabb 9A-B -: 6(3A-bb + 3aaB-) : 1aabb 9A-B- : 3A-bb : 4(3aaB - + 1aabb) 9A-B- : 7(3A-bb + 3aaB -+ 1aabb) 12(9A-B-+3 A-bb) : 3aaB-: 1aabb 13(9A-B-+ 3A-bb+ 1aabb) : 3aaB- 15(9A-B-+3A-bb+3aaB-) : 1aabb.
Di truyền đồng trội	$I^A I^A \times I^B I^B$	$I^A I^B$	$1I^AI^A : 2I^A I^B : I^B I^B$	1A : 2AB : 1B
Di truyền giới tính	XX × XY XX × X0	1XX : 1 XY 1XX : 1X0	1XX : 1XY 1XX : 1X0	1♂ : 1 ♀ 1♂ : 1 ♀
Di truyền liên kết gen trên NST X	$X^WX^W \times X^wY$ Đỏ Trắng	$1X^WX^w : 1X^WY$ (Đỏ)	$1X^WX^W:1X^WX^w:1X^WY:1X^wY$	3 đỏ (♀, ♂) : 1 trắng (♂)
Di truyền liên kết gen trên NST Y.	$XX \times XY^d$ bình thường dính ngón tay 2 - 3	$1XX : 1XY^d$	$1XX : 1XY^d$	bình thường : 1 dính ngón tay thứ 2 -3.

Bài 36

CÁC ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN NHIỀU TÍNH TRẠNG

1. Định luật di truyền độc lập

Định luật này đề cập đến sự di truyền cùng một lúc nhiều tính trạng, mỗi tính trạng do một cặp nhân tố di truyền (một cặp gen tương ứng), chi phối : nhận thấy ở đời lai F_1 đều biểu hiện tính trạng trội. Ở đời lai F_2 mỗi tính trạng đều phân li theo tỉ lệ trung bình 3 trội : 1 lặn. Tỉ lệ kiểu hình chung của các tính trạng tuân theo nhị thức $(3 : 1)^n$. Điều này đã khẳng định mỗi cặp nhân tố di truyền tồn tại trên một cặp NST nhờ vậy khi phân li hoàn toàn độc lập, không lệ thuộc vào nhau. Nội dung định luật di truyền độc lập phát biểu như sau :

Khi lai hai cơ thể thuần chủng khác nhau về hai hay nhiều cặp tính trạng tương phản thì sự di truyền của cặp tính trạng này không lệ thuộc vào sự di truyền của cặp tính trạng khác và ngược lại.

Định luật di truyền độc lập chỉ được giải thích bằng sự phân li độc lập tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp NST dẫn tới sự phân li độc lập, tổ hợp ngẫu nhiên của các gen. Sự phân li kiểu hình theo tỉ lệ chung $(3 : 1)^n$ chỉ là kết quả sự phân li của các gen theo tỉ lệ $(1 : 2 : 1)^n$.

Menđen đã rút ra những điều khái quát sau về sự di truyền của n cặp gen dị hợp di truyền độc lập :

Số cặp gen dị hợp	Số lượng các loại giao tử	Số lượng các loại kiểu hình	Tỉ lệ phân li kiểu hình	Số lượng các loại kiểu gen	Tỉ lệ phân li kiểu gen
1	2	2	3:1	3	$(1: 2 : 1)^1$
2	4	4	9:3:3:1	9	$(1 : 2: 1)^2$
3	8	8	$(3: 1)^3$	27	$(1: 2: 1)^3$
....	....	....	....	....	....
....	....	....	....	....	....
n	2^n	2^n	$(3 : 1)^n$	3^n	$(1: 2 : 1)^n$

Định luật di truyền độc lập được nghiệm đúng bởi các điều kiện sau :

- P thuần chủng khác nhau bởi từng cặp tính trạng.

- Nhân tố di truyền trội phải lấn át hoàn toàn nhân tố di truyền lặn.

- Các loại giao tử sinh ra phải bằng nhau, sức sống phải ngang nhau.

- Khả năng gặp nhau và phối hợp với nhau của các loại giao tử trong quá trình thụ tinh phải ngang nhau.

- Sức sống của các loại hợp tử và các cơ thể trưởng thành phải giống nhau.

- Phải xử lí tính toán trên số lượng lớn cá thể thu được trong đời lai.

- Mỗi cặp nhân tố di truyền xác định một tính trạng phải tồn tại trên một NST khác nhau để khi phân li độc lập không lệ thuộc vào nhau.

Định luật di truyền độc lập là cơ sở góp phần giải thích tính đa dạng phong phú của sinh vật trong tự nhiên, tạo cho sinh vật ngày càng thích nghi với môi trường sống. Định luật di truyền độc lập còn là cơ sở khoa học và là phương pháp lai tạo hình thành nhiều biến dị, tạo điều kiện hình thành nhiều giống mới có năng suất và phẩm chất cao, chống chịu tốt với điều kiện bất lợi của môi trường.

2. Định luật di truyền liên kết

Di truyền liên kết được T.Mogan phát hiện vào năm 1910 trên đối tượng ruồi giấm khi thực hiện phép lai giữa 2 dòng ruồi giấm thuần chủng khác nhau bởi 2 cặp tính trạng tương phản. Một dòng thân xám, cánh dài, dòng kia thân đen, cánh cụt. Đời lai F_1, đồng loạt có cùng kiểu hình thân xám, cánh dài. Chứng tỏ thân xám cánh dài là trội so với thân đen cánh cụt. Đưa lai ruồi đực F_1 với ruồi cái thân đen, cánh cụt thu được đời lai phân tích 2 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ bằng nhau. Thân xám cánh dài và thân đen cánh cụt. Kết quả trên được giải thích như sau : Cơ thể cái đồng hợp lặn về 2 cặp gen nên chỉ tạo ra 1 loại giao tử. Ruồi đực dị hợp về 2 cặp gen trong trường hợp này chỉ tạo được 2 loại giao tử, chứng tỏ ở ruồi đực 2 cặp gen cùng tồn tại trên một NST liên kết với nhau hoàn toàn.

Điều giải thích trên thấy rõ ở sơ đồ sau :

P $\frac{AB}{AB}$ × $\frac{ab}{ab}$

(Thân xám, cánh dài) (Thân đen, cánh cụt)

Gp : $\underline{AB}$ $\underline{ab}$

F_1 $\frac{AB}{ab}$

(Thân xám, cánh dài)

Lai phân tích ♂ $\frac{AB}{ab}$ × ♀ $\frac{ab}{ab}$

(Thân xám, cánh dài) (Thân đen, cánh cụt)

G_{F_1} : $\underline{AB}$: $\underline{ab}$ $\underline{ab}$

F_B : KG(2) $1\frac{AB}{ab}$: $1\frac{ab}{ab}$

KH (2) 1 Thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt.

Tổng quát lại nếu có nhiều gen cùng liên kết chặt trên một NST (tồn tại trong một nhóm gen liên kết) thì sự phân li tổ hợp của nhiều gen giống sự phân li tổ hợp của 1 cặp gen tương ứng. Ví dụ :

P : $\frac{ABC}{abc}$ × $\frac{abc}{abc}$

Gp : $\underline{ABC}$: $\underline{abc}$ $\underline{abc}$

F_1 : $\frac{ABC}{abc}$: $\frac{abc}{abc}$

F_1 : $\frac{ABC}{abc}$ × $\frac{ABC}{abc}$

G_{F_1} : $\underline{ABC}$: $\underline{abc}$ $\underline{ABC}$: $\underline{abc}$

F_2 : KG(3) : $1\frac{ABC}{ABC}$: $2\frac{ABC}{abc}$: $1\frac{abc}{abc}$

KH(2) : 3A-B-C : 1 aabbcc.

Trên cơ sở đó có thể phát biểu nội dung của định luật di truyền liên kết gen như sau :

Các gen nằm trên một NST phân li cùng với nhau và làm thành một nhóm liên kết. Số nhóm gen liên kết ở mỗi loài là tương ứng với số NST trong giao tử của loài đó. Số nhóm tính trạng liên kết là tương ứng với số nhóm gen liên kết.

Liên kết gen làm hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp, đảm bảo sự duy trì bền vững từng nhóm tính trạng quy định bởi các gen trên cùng một NST. Loài giữ được những đặc tính di truyền riêng biệt. Trong chọn giống nhờ liên kết gen mà các nhà chọn giống có khả năng chọn được những nhóm tính trạng tốt luôn luôn đi kèm với nhau.

3. Di truyền liên kết gen không hoàn toàn

Mogan tiếp tục thực hiện phép lai nghịch lấy cá thể cái F_1 thân xám, cánh dài lai với cá thể thân đen, cánh cụt lại thu được F_B 4 phân lớp kiểu hình không bằng nhau theo tỉ lệ 0,41 xám, dài : 0,041 đen, cụt : 0,09 xám, cụt : 0,09 đen, dài. Điều này chứng tỏ cá thể cái F_1 trong quá trình giảm phân có xảy ra hiện tượng trao đổi chéo tại lần phân bào I giữa 2 cromatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng chứa 2 cặp gen $\frac{AB}{ab}$ tạo nên 4 loại giao tử với tỉ lệ $0{,}41\underline{AB} : 0{,}41\underline{ab} : 0{,}09\ \underline{Ab} : 0{,}09\ \underline{aB}$.

Từ thí nghiệm trên nhận thấy tần số hoán vị trong giao tử bằng 18%. Sơ dồ lai như sau :

F_1 ♀ $\frac{AB}{ab}$ × ♂ $\frac{ab}{ab}$

Thân xám, cánh dài | Thân đen, cánh cụt

G_{F_1} : $0{,}41\underline{AB} : 0{,}41\underline{ab} : 0{,}09\ \underline{Ab} : 0{,}09\ \underline{aB}$ | $\underline{ab}$

F_B : KG(4) $0{,}41\ \frac{AB}{ab} : 0{,}41\ \frac{ab}{ab} : 0{,}09\ \frac{Ab}{ab} : 0{,}09\ \frac{aB}{ab}$

KH (4) 0,41 xám, dài : 0,41 đen, cụt : 0,09 xám, cụt : 0,09 đen, dài.

Di truyền liên kết gen không hoàn toàn có mấy đặc điểm cơ bản sau :

- Sự hoán vị gen xảy ra giữa 2 cromatit khác nguồn gốc trong cặp NST tương đồng kép. Đôi khi cũng xảy ra giữa cả 4 cromatit.

- Xu hướng liên kết gen hoàn toàn là chủ yếu hoán vị gen có xảy ra nhưng là thứ yếu :

- Tần số hoán vị giữa 2 gen kế cận thường nhỏ hơn 50% tổng số giao tử thu được vì :

+ Xu hướng các gen liên kết hoàn toàn là chủ yếu.

+ Hoán vị gen thông thường chỉ xảy ra giữa 2 cromatit khác nguồn gốc nên chỉ đạt giá trị tối đa là 50% (nhưng thường rất hiếm).

- Sự di truyền liên kết và hoán vị gen còn lệ thuộc vào giới tính của loài. Có loài hoán vị gen nếu xảy ra thì chỉ xảy ra ở giới tính cái, có loài chỉ xảy ra ở giới tính đực, có loài lại xảy ra ở cả 2 giới tính. Mặt khác sự di truyền, liên kết còn lệ thuộc vào nhiều yếu tố khác : Vị trí phân bố gen trên NST gần hay xa tâm động, tác động của môi trường ngoài.

- Hoán vị gen chỉ quan sát được qua kiểu hình lúc cơ thể xảy ra hoán vị có kiểu gen dị hợp tử.

- Liên kết và hoán vị gen có thể xảy ra trên các nhóm gen liên kết thuộc NST thường hay NST giới tính khi khoảng cách giữa các gen đủ để xảy ra liên kết hay hoán vị.

- Trong phép lai phân tích tần số hoán vị gen được tính theo công thức :

$$f\% = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{tổng số cá thể thu được trong đời lai phân tích}}\%$$

Tần số đó được quy đổi ra đơn vị Mogan. Một đơn vị Mogan bằng 100% hiện tượng. 1% hoán vị gen bằng 1 centimogan, 10% hoán vị gen bằng 1 đeximogan.

- Nếu trong phép lai phân tích các phân lớp kiểu hình có hoán vị gen khác kiểu hình bố mẹ thì cơ thể F_1 đưa lai phân tích có kiểu gen dị hợp tử đều. Ngược lại kiểu hình ở đời con giống kiểu hình bố mẹ thì ở thể F_1 đưa lai phân tích lại là dị hợp tử chéo.

- Trên mỗi cặp NST có thể xảy ra trao đổi chéo ở nhiều đoạn tần số trao đổi chéo ở các gen khác nhau không giống nhau.

- Trao đổi chéo có thể trao đổi cho nhau những đoạn bằng nhau, có thể trao đổi cho nhau những đoạn không bằng nhau.

- Tần số trao đổi chéo giữa các gen phản ánh khoảng cách tương đối giữa các gen, tần số càng cao khoảng cách giữa 2 gen càng lớn, sức liên kết càng kém bền chặt. Tần số giữa 2 gen càng bé sức liên kết càng bền chặt.

- Có thể xảy ra trao đổi chéo giữa 2 cromatít trong một NST kép thuộc cặp NST tương đồng kép hoặc giữa 2 alen giống nhau trong cặp tương đồng thì cũng không đưa đến hậu quả gì.

- Có xảy ra trao đổi chéo trong nguyên phân. Có thể phát biểu nội dung của định luật hoán vị gen như sau :

Trong quá trình giảm phân phát sinh giao tử tại kì trước I hai gen tương ứng trên một cặp NST tương đồng có thể đổi chỗ cho nhau, tạo nên nhóm gen liên kết mới. Khoảng cách giữa hai gen càng lớn thì sức liên kết càng nhỏ, tần số hoán vị gen càng cao và ngược lại.

* *Ý nghĩa của hoán vị gen :*

Dựa vào khoảng cách giữa các gen qua phép lai phân tích có thể xác định được tần số hoán vị gen, suy ra khoảng cách tương đối giữa các gen rồi dựa vào quy luật phân bố gen theo đường thẳng mà thiết lập bản đồ di truyền. Hoán vị gen làm tăng tần số biến dị tái tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho CLTN và chọn lọc nhân tạo, có ý nghĩa trong chọn giống và tiến hóa.

4. Di truyền một gen chi phối nhiều tính trạng

Hiện tượng di truyền này đã được Menđen xác nhận trên giống đậu hoa tím thì hạt có màu nâu, nách lá có chấm đen. Còn giống hoa trắng thì hạt có màu nhạt, nách lá không có chấm đen. Thí nghiệm của Mogan trên ruồi giấm. Ruồi có thân ngắn thì đốt thân ngắn, sức đẻ kém, đời sống ngắn. Ở người hội chứng Mácphan : chân tay dài thì thủy tinh thể bị hủy hoại ... Gen đa hiệu là cơ sở để giải thích hiện tượng biến dị tương quan.

Bài 37

DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

1. Những khó khăn trong nghiên cứu di truyền học người

Nghiên cứu di truyền học người phải có phương pháp riêng vì có những khó khăn nhất định, do người sinh sản chậm, đẻ ít con, bộ NST của người có số lượng nhiều (2n = 46), kích thước NST lại bé, giữa các NST ít sai khác về hình dạng, kích thước, số lượng gen lại quá lớn.

- Do bất bình đẳng trong xã hội đã hạn chế việc phát huy tiềm năng di truyền của loài người.

- Các phương pháp nghiên cứu thông dụng trên thực vật, động vật như phương pháp lai, phương pháp gây đột biến lại không thể áp dụng hoặc được áp dụng rất hạn chế đối với nghiên cứu di truyền học người.

2. Các phương pháp nghiên cứu di truyền học người

* *Phương pháp phả hệ :*

+ Cho phép phân tích sự xuất hiện một tính trạng nào đó ở các thế hệ để theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định ở người thuộc cùng dòng họ qua các thế hệ, xác định tính trạng là trội hay lặn, do 1 gen hay nhiều gen chi phối, liên kết với giới tính hoặc không ...

+ Phương pháp phả hệ có thể xác định được đặc điểm di truyền của một loạt tính trạng do gen gây bệnh tạo nên (bệnh máu khó đông, mù màu hồng lục, suy liệt thần kinh thị giác ...).

* *Phương pháp di truyền tế bào :*

Phương pháp di truyền tế bào được sử dụng có hiệu quả để nghiên cứu di truyền học người, trong y học để chuẩn đoán bệnh di truyền trên cơ sở phân tích tế bào học bộ NST, kết hợp phân tích phả hệ để làm rõ hình ảnh tế bào liên quan có hiệu quả kiểu hình. Phương pháp truyền thống là nghiên cứu NST và kiểu nhân trên các tiêu bản bạch cầu nuôi cấy, được kích thích phân chia nguyên phân và được xử lí bằng consixin để làm ngừng phân li NST. Những năm gần đây, phương pháp nhuộm phân hóa NST đã cho phép so sánh phân tích chi tiết các sai khác giữa các NST qua các băng nhuộm đặc trưng hiện trên NST. Phương pháp này góp phần nghiên cứu hình thái NST, kiểu nhân của các quần thể người, qua đó tìm hiểu các biến đổi chủng loại phát sinh, đồng thời có thể phát hiện các sai lệch NST, liên quan các biểu hiện lâm sàng, các đột biến cấu trúc, đột biết số lượng NST, dẫn đến những biểu hiện kiểu hình khác thường...

Để xây dựng bản đồ di truyền của người, bên cạnh sử dụng phương pháp lai phân tử axit nucleic, phương pháp dùng phân đoạn khuyết, người ta đã dùng phương pháp lai tế bào soma khác loài. Phối hợp phương pháp di truyền tế bào với các phương pháp di truyền hóa sinh, di truyền miễn dịch, phân tích phả hệ đã phát hiện được nhiều quy luật di truyền đặc trưng ở người, trực tiếp góp phần bảo vệ di truyền của loài người, nâng cao được hiệu quả chẩn đoán bệnh di truyền.

* *Phương pháp di truyền phân tử :*

Bằng phương pháp này đã xác định được các chỉ số ADN, từ đó theo dõi sự hình thành các sản phẩm của quá trình tổng hợp các loại protein như hoocmon enzim... trên cơ sở đó theo dõi sự hình thành, phát triển các loại tính trạng. Sử dụng enzim cắt giới hạn kĩ thuật ADN tái tổ hợp, phân tích điện di ADN, giải trình tự nucleotit của ADN đặc trưng của từng cá thể, từng dòng họ để theo dõi sự có mặt của một tính trạng nào đó.

* *Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh :*

+ Khi so sánh các trẻ đồng sinh cùng trứng sống trong cùng môi trường giống nhau và môi trường khác nhau đã cho phép phát hiện ảnh hưởng của môi trường đối với kiểu gen đồng nhất.

+ So sánh trẻ đồng sinh cùng trứng với trẻ đồng sinh khác trứng có cùng môi trường sống, đã cho phép xác định vai trò của di truyền trong sự phát triển các tính trạng.

3. Di truyền y học tư vấn

Phối hợp với các phương pháp phân tích, chẩn đoán hiện đại cùng với nghiên cứu phả hệ, di truyền y học tư vấn góp phần chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên trong kết hôn, để tránh được trường hợp vợ chồng đều là thể dị hợp về 1 gen gây bệnh. Di truyền y học tư vấn còn có thể góp phần vào phương hướng trong sinh đẻ để đề phòng và hạn chế hậu quả xấu trong những trường hợp nhất định qua các tư liệu, kết quả phân tích, xét nghiệm, chẩn đoán về mặt di truyền.

4. Các biện pháp nhằm bảo vệ tương lai di truyền của loài người

- Chống hội chứng AIDS thảm họa của thế kỉ :

Đây là hội chứng giảm miễn dịch tập nhiễm do 1 loại virut HIV, là virut gây giảm miễn dịch ở người, hiện đang là một nguy cơ thảm họa cho toàn cầu.

Sau khi xâm nhập vào cơ thể, loại virut này sinh sản cực nhanh, tràn vào máu, vào dịch não tủy, xâm nhập lên não, đi vào tủy sống gây ra sốt cao, mụn nhọt ngoài da, đôi khi có cả triệu chứng thần kinh. Sau vài tuần triệu chứng trên sẽ giảm. Số lượng virut này giảm đi đột ngột, nhưng không mất đi mà vẫn tồn tại lây nhiễm vào bạch cầu R_4, vào các tế bào của hệ miễn dịch, vào hệ thần kinh, ruột, tủy xương. Đây là thời gian tạm ngừng hoạt động, thời kì hoãn binh của virut HIV, kéo dài 2 đến 10 năm. Sau thời kì này, virút HIV hoạt động mạnh trở lại và kết thúc cuộc đời của bệnh nhân nhiễm HIV.

Biện pháp chống có hiệu quả là tuyên truyền cho mọi người thấy được thảm họa khủng khiếp của HIV, xác định biện pháp phòng tránh, không để lây lan virút từ người có virút HIV dương tính sang người lành, qua con đường tình dục không lành mạnh, qua tiêm, chích truyền máu không tuân thủ các quy định của y tế.

- Chống ô nhiễm môi trường, ô nhiễm phóng xạ, hóa chất độc.

+ Di truyền học phóng xạ với thực nghiệm trên mô nuôi cấy của người đã xác định tất cả các loại phóng xạ ion hóa đều có khả năng gây đột biến.

+ Nguồn phóng xạ sinh ra từ các vụ thử hạt nhân, trong công nghiệp nguyên tử, trong tự nhiên đều có khả năng gây ra những đột biến có hại trên cơ thể con người, phá hủy tiềm năng di truyền của loài người. Vì vậy cần phải có những hiểu biết, biện pháp để phòng ngừa và ngăn chặn kịp thời. Các thí nghiệm theo dõi phụ nữ có thai, bị nhiễm phóng xạ liều lượng rất thấp (4-5 rơnghen) cũng cho thấy trẻ sinh ra tỉ lệ mắc bệnh bạch cầu, ung thư tăng lên gấp 2 lần. Phóng xạ đã gây nhiều hậu quả cho đời sau, biến loạn NST trong tế bào soma, tế bào sinh dục gây dị hình, sẩy thai, quái thai, chết thai.

+ Các hóa chất độc trong các chất thải công nghiệp từ các nhà máy hóa chất, các loại ô nhiễm môi trường, ao tù, nước đọng, phân hóa học, thuốc trừ sâu... đều là những nhân tố dẫn tới nguy cơ ung thư, các đột biến số lượng NST đột biến cấu trúc NST và các đột biến gen gây hại.

Cần phải giáo dục mọi người hiểu biết nguyên nhân, cơ chế gây ô nhiễm môi trường, gây đột biến để tìm biện pháp bảo vệ môi trường tức là để bảo vệ tương lai di truyền của loài người, cho bản thân và cho thế hệ sau.

5. Các phương pháp chẩn đoán các bệnh tật di truyền

Trước đây, để chẩn đoán các bệnh tật di truyền chủ yếu dựa vào xét nghiệm, chẩn đoán của y học lâm sàng, cùng với phân tích chung về phả hệ, do vậy nhiều bệnh di truyền không chẩn đoán được. Ngày nay, di truyền y học đã sử dụng các phương pháp và kĩ thuật hiện đại, đặc biệt là kĩ thuật di truyền, đã có nhiều phương pháp chẩn đoán chính xác bệnh tật, di truyền. Sử dụng đánh dấu di truyền, các enzim chẩn đoán bệnh, kĩ thuật chọc ối chẩn đoán trước khi sinh, kết hợp với các phân tích hóa sinh nước ối mà phát hiện sớm các nguy cơ sinh quái thai, dị hình, dị tật bẩm sinh.

6. Các bệnh tật di truyền, cơ chế di truyền của dị tật bẩm sinh Phenilketonuria

- Theo Kusick đến năm 1990 đã phát hiện được 4937 bệnh di truyền bao gồm 205 gen bệnh liên kết với giới tính.

- Từ đầu thế kỉ XX, đã phát hiện được bản chất di truyền của một số dị tật bẩm sinh trong đó có dị tật bẩm sinh Phenilketonuria, do gen lặn đột biến dẫn đến thiếu enzim xúc tác cho phản ứng chuyển hóa phenilalanin trong thức ăn thành tirozin. Phenilalanin ứ đọng lại trong máu, đồng thời còn được phân giải thành phenilpyruvat. Cả 2 chất này tích tụ nhiều trong máu, đi lên não, đầu độc tế bào thần kinh, dẫn đến mất trí, điên. Người ta đã có phương pháp chẩn đoán để phát hiện sớm trên các trẻ trong các nhà hộ sinh bằng giấy chỉ thị màu đặt trong tã lót có phản ứng đặc trưng với nước tiểu của trẻ bị bệnh, khi đã phát hiện được bệnh có thể hạn chế hậu quả của bệnh bằng chế độ kiêng loại thức ăn có phenilalanin.

- Bệnh di truyền về hemoglobin : Bệnh nhân mắc bệnh thiếu máu hồng cầu liềm ở 1 trong 30 đoạn của chuỗi bêta trong phân tử hemoglobin có sự biến đổi 1 axit amin đó là axit glutamic ở vị trí thứ 6 được thay bằng valin kéo theo sự biến đổi về sinh lí, hồng cầu dễ vỡ dẫn đến thiếu máu, tắc mạch, trẻ đồng hợp tử về gen trội này thường chết ở tuổi sơ sinh.

- Bệnh NST : có thể xảy ra trên NST thường hoặc NST giới tính do cơ chế phân bào rối loạn dẫn tới trong bộ NST tăng lên hay giảm đi ở một hay một số cặp NST. Ví dụ, hội chứng Đao bệnh nhân có 3 NST thứ 21, thể ba ở cặp NST 13, 18 và các bệnh về thừa, thiếu NST giới tính.

Bài 38

BỘ NST NGƯỜI

1. Những biểu hiện bộ NST của người trong tế bào bình thường

- Trong tế bào sinh dưỡng NST tồn tại thành cặp, có số lượng NST 2n = 46.

- Trong 23 cặp NST thì có 22 cặp là NST thường, cặp số 23 là cặp NST giới tính. Ở đàn bà cặp này gồm 2 chiếc hình gậy, kích thước giống nhau gọi là cặp NST giới tính XX. Ở đàn ông cặp này gồm một chiếc hình gậy và một chiếc hình móc. Chiếc hình gậy có kích thước lớn hơn chiếc hình móc. Cặp này gọi là cặp XY.

- Trên cặp XX gen phân bố thành từng cặp tương ứng. Trên cặp XY gen phân bố thành 3 vùng :

+ Vùng tương đồng trên X và Y : có cả gen trên X và trên Y, gen tồn tại thành cặp.

+ Vùng không tương đồng trên X : gen chỉ có trên X mà không có trên Y, gen tồn tại thành alen.

+ Vùng không tương đồng trên Y : gen chỉ có trên Y mà không có trên X, gen tồn tại thành alen.

- Trong tế bào giao tử tồn tại bộ NST đơn bội n = 23.

- Trong nguyên phân : NST đơn trong mỗi cặp tương đồng nhân đôi tạo nên 46 NST kép. Trong giảm phân : khi nhân đôi tạo nên 23 cặp NST tương đồng kép.

- Trong nguyên phân, giảm phân NST biến đổi hình thái, nhân đôi, phân li, tổ hợp. Trong giảm phân ở một số NST còn xảy ra hiện tượng tiếp hợp và trao đổi đoạn.

2. Những biểu hiện bộ NST của người trong tế bào không bình thường

- Do tác nhân gây đột biến hoặc rối loạn quá trình trao đổi chất nội bào đã tạo nên các đột biến cấu trúc NST trên một NST nào đó. Ví dụ mất đoạn cặp NST 21 ở người gây nên ung thư máu.

- Cũng do nguyên nhân gây đột biến mà làm rối loạn quá trình giảm phân tạo nên những giao tử dị bội trên NST thường hay trên NST giới tính, tạo nên các thể nhiều nhiễm, ba nhiễm, thể một nhiễm và thể khuyết nhiễm.

Ví dụ : sự không phân li của cặp NST 21 ở người gây nên hội chứng Đao. Ở cơ thể bố hoặc mẹ giảm phân bị rối loạn tạo nên giao tử mang 2 NST thứ 21. Khi thụ tinh với giao tử bình thường sẽ tạo nên hợp tử có 3 NST 21. Người con có 3 NST 21 có những triệu chứng : cổ ngắn, mắt một mí, hai mắt cách xa nhau, lưỡi dài, ngón tay ngắn, si đần, vô sinh, tỉ lệ hội chứng ở con của những bà mẹ dưới 40 tuổi là 0,05%, của những bà mẹ sinh ở tuổi 40 là 1%, trên 45 tuổi là 2%. Điều đó chứng tỏ không nên sinh con ở tuổi quá cao vì sinh lí tế bào dễ bị rối loạn.

- Thể dị bội ở trên NST giới tính cũng gây nên những hậu quả nghiêm trọng.

Bài 39

BẢN CHẤT CỦA DI TRUYỀN ĐỘC LẬP. TẦN SỐ HOÁN VỊ GEN

1. Di truyền độc lập

Sự di truyền của mỗi cặp tính trạng không phụ thuộc vào nhau là hiện tượng di truyền độc lập. Ví dụ khi lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng vàng, trơn với nhăn, xanh F_1 thu được đồng loạt vàng, trơn. Cho F_1 tự thụ phấn được F_2 phân li theo tỉ lệ : 9 vàng, trơn : 3 vàng, nhăn : 3 xanh, trơn : 1 xanh, nhăn. Khi xét riêng từng tính trạng nhận thấy mỗi tính trạng đều phân li kiểu hình : 3 trơn : 1 nhăn ; 3 vàng : 1 xanh. Cả 2 tính trạng có tỉ lệ phân li kiểu hình chung là 9 : 3 : 3 : 1. Chứng tỏ sự di truyền của mỗi cặp tính trạng đều tuân theo định luật phân li độc lập, không phụ thuộc vào nhau. Cơ sở tế bào học của định luật di truyền độc lập :

P : $\frac{A}{A}\ \frac{B}{B}$ × $\frac{a}{a}\ \frac{b}{b}$

Vàng, trơn   Xanh, nhăn

G_P : AB   ab

F_1 : $\frac{A}{a}\ \frac{B}{b}$ × $\frac{A}{a}\ \frac{B}{b}$

Vàng, trơn,   Vàng, trơn

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab   AB, Ab, aB, ab

F_2 : 16 tổ hợp gen

KH(9) : 1AABB : 2AaBB : 1aabB
2AABb : 4AaBb : 2aaBb
1AAbb : 2Aabb : 1aabb

KH (4) : 9 trơn, vàng : 3 trơn, xanh : 3 nhăn, vàng : 1 nhăn, xanh.

2. Tần số hoán vị giữa 2 gen thường nhỏ hơn 50%

Tần số hoán vị giữa 2 gen thường nhỏ hơn 50% vì :

- Xu hướng liên kết gen hoàn toàn là chủ yếu.

- Khi có hoán vị gen, thì hiện tượng hoán vị gen chỉ xảy ra giữa 2 trong 4 cromatit khác nguồn gốc của cặp NST tương đồng. Nghĩa là chỉ đạt tới giá trị 50% là tối đa.

- Không phải bất kì tế bào nào có kiểu gen cùng loại đều xảy ra hoán vị gen, nghĩa là có tế bào xảy ra hoán vị, có tế bào không xảy ra hoán vị, nên tần số hoán vị gen thường nhỏ hơn 50%.

3. Tần số hoán vị gen bằng 50%

Tần số hoán vị gen bằng 50% thì các loại giao tử tạo ra bằng nhau. Vì vậy ở đời lai tỉ lệ phân li kiểu hình giống tỉ lệ di truyền độc lập (nếu hoán vị gen xảy ra ở 2 giới tính). Nhưng cũng không thể coi tần số hoán vị gen đạt tới giá trị 50% là hiện tượng di truyền độc lập, tổ hợp tự do vì :

- Ở hiện tượng di truyền độc lập, tổ hợp tự do mỗi gen nằm trên một NST, phân li không phụ thuộc vào nhau. Ở hiện tượng hoán vị gen, các gen cùng nằm trên một NST, mặc dầu các gen liên kết không hoàn toàn nhưng vẫn có các giao tử chứa các gen liên kết hoàn toàn với nhau. Các giao tử sinh ra từ sự trao đổi chéo liên kết với nhau trên một NST tạo nên nhóm gen liên kết mới.

- Ở hiện tượng các gen phân li độc lập, tổ hợp tự do luôn cho những tỉ lệ kiểu hình cơ bản. Hiện tượng hoán vị gen đôi khi mới xảy ra, tần số hoán vị gen bằng 50% là rất hiếm.

Tóm lại bản chất của 2 hiện tượng di truyền trên là hoàn toàn khác nhau.

Bài 40

ĐIỂM GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA DI TRUYỀN LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

1. Những điểm giống nhau cơ bản giữa định luật di truyền liên kết và hoán vị gen

- Đều là sự di truyền của các gen không alen cùng tồn tại trong nhóm gen liên kết, khi phân li chúng phụ thuộc vào nhau.

- Mỗi gen xác định một tính trạng, biểu hiện tính trội, lặn.

- P thuần chủng F_1 đồng tính, F_2 phân tích theo những tỉ lệ nhất định.

- Sự di truyền liên kết, hoán vị gen phụ thuộc vào giới tính của loài, phụ thuộc vào môi trường.

2. Điểm khác nhau cơ bản giữa hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen

DI TRUYỀN LIÊN KẾT GEN	DI TRUYỀN HOÁN VỊ GEN
- Các gen cùng nằm trong một nhóm liên kết, cùng phân li không tách nhau ra trong giảm phân tạo giao tử	- Các gen nằm trong cùng 1 nhóm liên kết phân bố xa nhau, liên kết kém bền chặt, có khả năng đổi chỗ cho nhau đối với từng alen trong cặp gen tương ứng xảy ra ở kì trước I của giảm phân.
- Sự phân li, tổ hợp tự do của nhiều gen trong nhóm liên kết giống kết quả của sự phân li tổ hợp 1 cặp gen di truyền Menđen.	- Do có hiện tượng hoán vị gen nên tạo nhiều loại giao tử khác nhau → hình thành nhóm gen liên kết mới tạo ra số kiểu tổ hợp kiểu hình giống di truyền độc lập, nhưng chỉ khác về tỉ lệ.
- Có tính phổ biến.	- Ít phổ biến vì ngay cả khi có hoán vị gen tần số hoán vị vẫn nhỏ hơn 50% tổng số giao tử sinh ra.
- $F_1 \times F_1 \rightarrow F_2$ tạo ra 3 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 2 : 1, 2 kiểu hình có tỉ lệ 3 : 1 (F_1 dị hợp tử đều), 3 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 2 : 1 (F_1 dị hợp tử chéo)	- $F_1 \times F_1 \rightarrow F_2$ tạo ra 7 kiểu gen, 4 kiểu hình (hoán vị gen xảy ra ở 1 giới tính) tạo 10 kiểu sắp xếp gen trên NST và 4 kiểu hình, tỉ lệ kiểu gen, tỉ lệ kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen, hoán vị gen xảy ra ở 2 giới tính
- F_1 lai phân tích tạo ra F_B 2 kiểu gen, 2 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 1	- F_1 lai phân tích tạo ra F_B có 4 kiểu gen, 4 kiểu hình tỉ lệ phân li phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.
- Hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, duy trì được những đặc trưng vốn có về kiểu gen của loài.	- Tạo nhiều biến dị tái tổ hợp làm cho đặc tính di truyền của loài bị dao động.

Bài 41

SỰ GIỐNG VÀ KHÁC NHAU GIỮA DI TRUYỀN TƯƠNG TÁC 9 : 6 : 1 VỚI 12 : 3 : 1 VÀ 9 : 6 : 1 VỚI 15 : 1

1. Sơ đồ di truyền 9 : 6 : 1 và 12 : 3 : 1

+ Sơ đồ di truyền 9 : 6 : 1 (Tự lập sơ đồ).

+ Sơ đồ di truyền 12 : 3 : 1 : Di truyền tương tác át chế trội. Ví dụ, sự di truyền màu sắc quả bí ngô :

A : Quả màu vàng, a : quả màu xanh

I : Át chế màu sắc quả

i : Không át chế màu sắc quả.

P : IIAA × iiaa

quả trắng quả xanh

G_P : IA ia

F_1 : IiAa × IiAa

quả trắng quả trắng

G_{F_1} : IA, Ia, iA, ia IA, Ia, iA, ia

F_2 : KG(9) : 1 IIAA : 2IiAA : 1 iiAA

2 IIAa : 4 IiAa : 2 iiAa

1 IIaa : 2 Iiaa : 1 iiaa

KH (3) : 12 quả trắng

3 quả vàng

1 quả xanh

2. Điểm giống nhau giữa di truyền 9 : 6 : 1 với 12 : 3 : 1

- Đều là sự di truyền của 2 cặp gen không alen, xác định 1 tính trạng có 3 kiểu hình.
- P thuần chủng, F_1 đồng tính, F_2 tỉ lệ kiểu gen đều là : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1. Có tính phổ biến hơn hiện tượng di truyền độc lập.
- Đều xuất hiện các biến dị tổ hợp tự do và tương tác qua lại giữa các gen góp phần tạo nguyên liệu cho CLTN.
- Lai phân tích đều cho tỉ lệ kiểu hình 1 : 2 : 1
- Lai thuận, lai nghịch kết quả vẫn không thay đổi.

3. Điểm khác nhau giữa di truyền 9 : 6 : 1 với 12 : 3 : 1

9 : 6 : 1	12 : 3 : 1
- Tương tác bổ trợ giữa 2 gen trội không alen, giữa 2 cặp gen lặn không alen. - Xuất hiện 2 kiểu hình mới do tương tác gen bổ trợ.	- Tương tác át chế của gen trội này với gen trội, gen lặn quy định các tính trạng khác - Át chế sự biểu hiện kiểu hình của tính trạng khác. Gen át có thể vừa biểu hiện tính trạng đồng thời át khuất kiểu hình của tính trạng khác.

4. Hai ví dụ có tỉ lệ kiểu hình 9 : 6 : 1 và 15 : 1

- Ví dụ và tỉ lệ 9 : 6 : 1 (Tự nêu ví dụ).

- Ví dụ về tỉ lệ 15 : 1.

Tỉ lệ kiểu hình 15 : 1 là tỉ lệ kiểu hình của tương tác gen cộng gộp. Có 2 kiểu tương tác gen cộng gộp đó là cộng gộp kiểu tích lũy và cộng gộp không tích lũy. Trong cộng gộp tích lũy có thể xảy ra giữa các gen trội alen hoặc gen trội không alen, trong đó mỗi gen trội đều góp phần ngang nhau trong biểu hiện tính trạng.

Khi lai hai giống lúa mì hạt đỏ và hạt trắng thuần chủng ở F_1 được toàn lúa mì hạt đỏ, đến F_2 có sự phân li kiểu hình 15 lúa mì hạt đỏ : 1 lúa mì hạt trắng.

P : AABB × aabb

lúa mì hạt đỏ | lúa mì hạt trắng

F_1 : AaBb (đỏ)

F_2 : có 9 kiểu gen phân li theo tỉ lệ :

1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

có 2 kiểu hình :

9A - B-: 3A - bb : 3aaB- : 1 aabb

15 lúa mì hạt đỏ : 1 lúa mì hạt trắng.

5. Điểm giống nhau giữa hiện tượng tương tác bổ trợ 9 : 6 : 1 với tương tác cộng gộp 15 : 1

- Đều là sự di truyền của 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp NST chi phối hình thành một tính trạng.

- Nếu P thuần chủng, F_1 đồng tính, F_2 phân li theo tỉ lệ nhất định, có tỉ lệ kiểu gen ở F_2 giống nhau đều là 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

- Lai thuận, lai nghịch kết quả đời con không thay đổi.

- Đều là hiện tượng di truyền phổ biến hơn hiện tượng di truyền độc lập. Hai hiện tượng tương tác gen đều làm xuất hiện kiểu hình mới, xuất hiện các biến dị tổ hợp.

6. Điểm khác nhau giữa hiện tượng tương tác bổ trợ 9 : 6 : 1 với tương tác cộng gộp 15 : 1

TƯƠNG TÁC BỔ TRỢ 9 : 6 : 1	TƯƠNG TÁC CỘNG GỘP 15 : 1
- Xảy ra sự tương tác bổ trợ giữa các gen trội không alen, giữa các gen lặn không alen.	- Xảy ra sự tương tác cộng gộp giữa các gen trội không alen hay giữa các gen trội alen với nhau.
- Vai trò các gen trội không như nhau.	- Vai trò của các gen trội hoàn toàn như nhau.
- F_1 lai với nhau F_2 tạo ra 3 kiểu hình có tỉ lệ 9 : 6 : 1	- F_1 lai với nhau F_2 tạo ra 2 kiểu hình có tỉ lệ kiểu hình chung 15 : 1
- F_1 lai phân tích tạo 3 kiểu hình có tỉ lệ 1 : 2 : 1	- F_1 lai phân tích tạo 2 kiểu hình có tỉ lệ 3 : 1

Bài 42

LIÊN KẾT GEN. CƠ CHẾ LÀM THAY ĐỔI VỊ TRÍ GEN TRÊN MỘT CẶP NST

1. Nhóm gen liên kết

- Số lượng gen trong mỗi tế bào nhiều hơn số lượng NST mà gen tồn tại trên NST, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định trên NST gọi là locut. Trên một NST chứa rất nhiều gen, phân bố theo đường thẳng, các gen trên cùng một NST cách nhau một khoảng xác định, giá trị đó được đo bằng tần số hoán vị gen. Các gen cùng phân bố trên một NST tạo thành một nhóm gen liên kết cùng phân li, cùng tổ hợp với nhau trong giảm phân và trong thụ tinh.

- Thông thường vì các gen phân bố gần nhau sức liên kết bền chặt, nên số nhóm gen liên kết đúng bằng số lượng NST đơn trong bộ NST đơn bội của loài. Ví dụ, ở ruồi giấm n = 4 có 4 nhóm gen liên kết. Ở người n = 23 có 23 nhóm gen liên kết ...

2. Ý nghĩa về mặt di truyền của liên kết gen

Nhờ liên kết gen đã đảm bảo sự di truyền bền vững của từng nhóm tính trạng, hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, duy trì lại các tổ hợp gen quý hiếm của loài, đảm bảo cho loài giữ được tính đặc trưng về bộ NST, bộ gen qua nhiều thế hệ. Nhờ liên kết gen có thể chọn được các giống có những nhóm tính trạng tốt luôn luôn đi kèm với nhau.

3. Các cơ chế làm thay đổi vị trí gen trong phạm vi một cặp NST

a) Hoán vị gen

Ở kì trước I của giảm phân, khi cặp NST tương đồng được nhân đôi thành cặp NST tương đồng kép gồm 4 cromatit, có xảy ra sự tiếp hợp giữa 2 cromatit khác nguồn gốc, dẫn tới đứt đoạn và trao đổi cho nhau các đoạn tương đồng. Vì vậy mà gen từ NST có nguồn gốc từ mẹ và từ bố đã hoán vị chỗ cho nhau. Hiện tượng hoán vị gen làm thay đổi cấu trúc ADN của NST, tạo ra các giao tử mới, tăng biến dị tổ hợp, có ý nghĩa trong tiến hóa và chọn giống.

b) Đột biến đảo đoạn NST

Do ảnh hưởng của tác nhân gây đột biến môi trường ngoài hay môi trường trong cơ thể, một đoạn NST nào đó của một NST bị đứt ra và bị đảo ngược 180^o gắn vào chỗ bị đứt làm thay đổi vị trí gen trên NST. Đột biến đảo đoạn NST thường ít ảnh hưởng đến sức sống của sinh vật, góp phần làm tăng cường sự sai khác giữa các NST tương ứng trong các nòi thuộc cùng một loài.

c) Đột biến chuyển đoạn NST

Do ảnh hưởng của tác nhân gây đột biến hiện tượng chuyển đoạn NST có thể gây ra trên một NST bao gồm chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ. Đột biến chuyển đoạn NST làm thay đổi vị trí của gen trên NST. Đột biến chuyển đoạn NST lớn thường gây chết hoặc làm giảm khả năng sinh sản. Đột biến chuyển đoạn nhỏ xảy ra khá phổ biến trong thiên nhiên tạo ra nguồn nguyên liệu cho CLTN.

d) Đột biến mất đoạn NST

Hiện tượng đột biến mất đoạn NST chỉ làm thay đổi tên gọi vị trí gen trên NST.

e) Đột biến lặp đoạn NST

Hiện tượng lặp đoạn NST làm tăng số lượng alen cùng loại, thay đổi vị trí gen trên NST.

Bài 43

BẢN ĐỒ DI TRUYỀN. PHƯƠNG PHÁP XÁC ĐỊNH TẦN SỐ HOÁN VỊ GEN

1. Bản đồ di truyền

- Là sơ đồ vị trí phân bố tương đối của các gen trên NST trong từng nhóm liên kết. Mỗi gen chiếm một vị trí trên NST gọi là locut.

Bản đồ di truyền được xây dựng cho từng cặp NST tương đồng. Các nhóm gen liên kết được đánh số theo thứ tự của NST trong bộ NST của loài.

Khi lập bản đồ di truyền, phải ghi nhóm liên kết, tên đầy đủ, hay kí hiệu của gen, khoảng cách giữa các gen bằng giá trị trao đổi chéo.

2. Đơn vị bản đồ di truyền, một đơn vị Mogan

- Đơn vị bản đồ di truyền là 1% tần số hoán vị gen. Đơn vị này cũng có thể biểu thị bằng đơn vị Mogan.

Một đơn vị Mogan biểu thị 100% hoán vị gen.

Như vậy, 1% tần số hoán vị gen được tính bằng 1 centiMogan (cM), 10% hoán vị gen bằng 1 đexiMogan (dM).

3. Phương pháp xác định tần số hoán vị gen

Lai phân tích là phương pháp thuận lợi nhất để xác định tần số hoán vị gen. Khi lai phân tích thì các loại giao tử F_1 có thành phần gen khác nhau, kết hợp với một loại giao tử mang gen lặn sẽ tạo nên các phân lớp kiểu hình có số lượng cá thể khác nhau, căn cứ vào số lượng cá thể trong các phân lớp kiểu hình mà xác định tần số hoán vị gen theo công thức :

$$f\% = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{Tổng số cá thể thu được trong đời lai phân tích}}\%$$

Ví dụ : lai 2 dòng ruồi giấm thuần chủng thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt thu được F_1 toàn thân xám, cánh dài. Cho ruồi cái F_1 lai phân tích ở đời lai F_B thu được 4 phân lớp kiểu hình với số lượng cá thể :

410 mình xám, cánh dài

410 mình đen, cánh cụt

90 mình xám, cánh cụt

90 mình đen, cánh dài

Với số liệu trên ta xác định được tần số hoán vị gen :

$$f\% = \frac{90 + 90}{410 + 410 + 90 + 90}\% = 18\%$$

Ngoài ra tần số hoán vị gen còn có thể được xác định bằng tỉ lệ % số giao tử có hoán vị gen trên tổng số giao tử được tạo ra.

Bản đồ di truyền cho phép đoán trước được tính chất di truyền của các tính trạng, nguồn gốc tiến hóa của các loài. Trong chọn giống, nhờ bản đồ di truyền có thể giảm bớt được thời gian chọn đôi giao phối một cách mò mẫm, nhờ vậy rút ngắn được thời gian tạo giống.

Bài 44

ĐẶC ĐIỂM, PHƯƠNG PHÁP PHÁT HIỆN DI TRUYỀN LIÊN KẾT VÀ HOÁN VỊ GEN

1. Đặc điểm của định luật di truyền liên kết gen

- *Khái niệm :*

Liên kết gen là hiện tượng các gen không alen cùng nằm trên một NST phân li cùng nhau trong quá trình phân bào biểu hiện thành những nhóm tính trạng liên kết.

- *Đặc điểm của liên kết gen :*

+ Các gen không alen cùng nằm trên một NST thì di truyền với nhau thành một nhóm liên kết hoàn toàn.

+ Số nhóm gen liên kết đúng bằng số lượng NST đơn trong bộ NST đơn bội của loài.

+ Liên kết gen hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp, duy trì lại kiểu gen giống bố mẹ.

+ Nếu P thuần chủng khác nhau bởi nhiều cặp gen xác định các tính trạng tương phản thì ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình 3 : 1 (nếu F_1 dị hợp tử đều), hoặc tỉ lệ kiểu hình 1 : 2 : 1 (nếu F_1 dị hợp tử chéo).

+ Liên kết gen là trường hợp phổ biến vì ngay cả trường hợp có hoán vị gen thì tần số hoán vị gen vẫn nhỏ hơn 50%.

+ Liên kết gen phụ thuộc vào khoảng cách giữa các gen trong từng nhóm liên kết, vị trí của gen gần hay xa tâm động, vào giới tính, môi trường bên trong, bên ngoài cơ thể.

2. Đặc điểm của định luật di truyền hoán vị gen

- *Khái niệm :*

Hoán vị gen là hiện tượng một số gen trên NST này đổi chỗ cho một số gen tương phản trên NST kia trong cặp NST tương đồng.

- *Đặc điểm của hoán vị gen :*

+ Hoán vị gen xảy ra tại kì trước I của giảm phân giữa hai cromatit khác nguồn gốc trong cặp NST tương đồng.

+ Các gen trên 1 NST càng xa nhau càng dễ xảy ra hoán vị gen.

+ Hoán vị gen phụ thuộc vào khoảng cách giữa các gen, vào vị trí gen gần hay xa tâm động, vào giới tính của loài...

+ Tần số hoán vị giữa hai gen trên cùng một NST luôn nhỏ hơn 50% tổng số các giao tử sinh ra.

+ Hoán vị gen làm thay đổi tỉ lệ kiểu gen và kiểu hình so với di truyền độc lập.

+ Hoán vị gen làm tăng tần số các loại giao tử làm tăng tần số các loại tổ hợp gen, làm xuất hiện nhiều biến dị tổ hợp.

+ Xu hướng hoán vị gen ít phổ biến.

3. Phương pháp phát hiện hai hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen

- Dựa vào tỉ lệ phân li kiểu hình để xác định hiện tượng di truyền liên kết gen hay hoán vị gen. Liên kết gen làm hạn chế sự xuất hiện các loại giao tử, nên hạn chế số loại kiểu gen, hạn chế số loại kiểu hình, còn hoán vị gen tạo ra số loại kiểu hình giống số loại kiểu hình trong di truyền độc lập. Dựa vào đặc điểm đó có thể nhận biết được gen liên kết hay hoán vị.

- Có thể sử dụng kết quả các phép lai sau để xác định hiện tượng liên kết gen và hoán vị gen.

+ Phép lai phân tích :

* Khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 thì đó là hiện tượng gen liên kết hoàn toàn :

Ví dụ :

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ × ♀ $\frac{bv}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$: $\underline{bv}$ ↓ $\underline{bv}$

F_B : KG(2) : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$.

KH (2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt.

* Khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình khác : 1 : 1 : 1 : 1, chứng tỏ có hiện tượng hoán vị gen.

Ví dụ :

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ × ♂ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài | ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\frac{BV}{0,41} : \frac{bv}{0,41} : \frac{Bv}{0,09} : \frac{bV}{0,09}$ | $\frac{bv}{1,0}$

F_B : KG (4) : $0,41\ \frac{BV}{bv} : 0,41\ \frac{bv}{bv} : 0,09\ \frac{Bv}{bv} : 0,09\ \frac{bV}{bv}$

KH (4) : 0,41 mình xám, cánh dài : 0,41 mình đen, cánh cụt

0,09 mình xám, cánh cụt : 0,09 mình đen, cánh dài

+ Phân tích kết quả lai ở đời con F_2 : khi cho lai F_1 dị hợp về 2 cặp gen xác định 2 cặp tính trạng :

* Nếu thấy tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 3 : 1 hoặc 1 : 2 : 1 thì các gen di truyền liên kết.

Ví dụ :

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ × $\frac{AB}{ab}$

quả tròn, ngọt | quả tròn, ngọt

G_{F_1} : $\underline{AB} : \underline{ab}$ | $\underline{AB} : \underline{ab}$

F_2 : KG(3) : $1\ \frac{AB}{AB} : 2\ \frac{AB}{ab} : 1\ \frac{ab}{ab}$.

KH(2) : 3 quả tròn, ngọt : 1 quả bầu dục, chua.

* Nếu tỉ lệ phân li kiểu hình ở F_2 khác 9 : 3 : 3 : 1 về 2 tính trạng trên thì có hiện tượng hoán vị gen.

Ví dụ như trên nhưng có hoán vị gen ở cả hai giới tính với tần số bằng nhau.

Ví dụ :

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ × $\frac{AB}{ab}$

quả tròn, ngọt | quả tròn, ngọt

G_{F_1} : $0{,}4\ \underline{AB} : 0{,}4\underline{ab}$ | $0{,}4\underline{A}B : 0{,}4\underline{ab}$

$0{,}1\ \underline{Ab} : 0{,}1\underline{aB}$ | $0{,}1\underline{A}b : 0{,}1\underline{aB}$

F_2 : KG (10) : (tự viết kết quả)

KH(4) : 0,66 quả tròn, ngọt
0,16 quả dài, chua
0,09 quả tròn, chua
0,09 quả dài, ngọt

Bài 45

NST GIỚI TÍNH VÀ SỰ DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

1. NST giới tính

- NST giới tính khác với NST thường và khác nhau giữa con đực và con cái.

- Trong tế bào sinh dưỡng cặp NST giới tính có thể gồm 2 NST đồng dạng hay không đồng dạng tùy thuộc giới tính, tùy thuộc nhóm loài. Ở người và động vật có vú cơ thể đực chứa cặp NST giới tính gồm một NST hình gậy và một NST hình móc được kí hiệu là cặp XY. Ở con cái chứa 2 NST giới tính hình gậy được kí hiệu là cặp XX. Ở chim, bướm và một số loài cá thì ngược lại, đực XX, cái XY.

Ở sâu bọ cánh thẳng và cánh cứng, con đực chỉ có 1 NST X (dạng XO). Ở thực vật đơn tính cũng phát hiện được NST giới tính. Cây gai, cây chua me đực có XY, cái có NST giới tính XX. Cây dâu đực có XX, cái có XY. Đa số các loài thực vật bậc cao đều lưỡng tính, nhiều loài là thể đa bội nên vấn đề giới tính phức tạp hơn ở động vật.

- Xét về mặt cấu trúc NST giới tính cũng có 2 thành phần cơ bản đó là protein và ADN, cả 2 đều có tỉ lệ tương đương. Mỗi NST đơn đều có tâm động, eo sơ cấp, cánh NST mang vật chất di truyền. Đơn vị cấu trúc nên NST là nucleoxom, mỗi nucleoxom cũng có 8 phân tử histon, phía ngoài bao bọc bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN có khoảng 146 cặp nucleotit. NST giới tính cũng có cấu trúc siêu xoắn tạo nên tính đặc trưng cho mỗi NST.

2. Vai trò của NST giới tính đối với di truyền

- Góp phần quy định tính đặc trưng bộ NST của loài.

- Có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp cùng với các NST thường trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh ổn định bộ NST của loài qua các thế hệ.

- Xác định hình thành tính trạng giới tính :

Ở một số ít loài, giới tính được xác định trước khi thụ tinh, từ trong sự phân hóa các loại trứng hoặc giới tính được xác định sau khi thụ tinh, tùy ảnh hưởng của điều kiện môi trường lên sự phát triển cá thể. Ở đa số các loài giao phối, giới tính được xác định trong quá trình thụ tinh, do cơ chế tự nhân đôi, phân li, tổ hợp của cặp NST giới tính. Ở giới tính XX khi giảm phân cho một loại giao tử X. Ở giới tính XY khi giảm phân tạo nên 2 loại giao tử X và Y tỉ lệ tương đương. Vậy nên khi thụ tinh đã tạo nên 2 kiểu hợp tử XX và XY phát triển thành 2 giới tính đực và cái xấp xỉ tỉ lệ 1 : 1.

Ví dụ : Cơ chế xác định giới tính ở người :

♀ 44NSTA + XX × ♂ 44NSTA + XY

22NSTA + X 22NSTA + X, 22NSTA + Y

44NSTA + XX : 44NSTA + XY

1 (♀) : 1 (♂)

Ở một số loài khác một giới tính là XX là giảm phân cho một loại giao tử X. Giới tính XO cho 2 loại giao tử : X và O. Sự phối hợp giữa các loại tinh trùng với các loại trứng đã tạo nên 2 kiểu hợp tử XX và XO, tính trên quy mô lớn xấp xỉ 1 đực : 1 cái.

- Quy định việc hình thành một số tính trạng sinh dục phụ ở động vật và người.

- Mang gen trên NST X biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền chéo. Ví dụ, di truyền màu mắt ở ruồi giấm được Mogan phát hiện vào năm 1910. Sự di truyền bệnh mù màu, máu khó đông, suy liệt thần kinh thị giác ở người. Sau đây là sơ đồ di truyền màu mắt ruồi giấm :

P : X^WX^W × $X^w Y$

Ruồi mắt đỏ Ruồi mắt trắng

G_p : X^W X^w, Y

F_1 : X^WX^w × $X^W Y$

Ruồi mắt đỏ Ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w X^W, Y

F_2 : KG (4) : $1X^W X^W$: $1X^W X^w$: $1X^WY$: $1X^wY$

KH(2) : 3 Ruồi mắt đỏ (♂, ♀) : 1 Ruồi mắt trắng (♂)

- Mang gen trên NST Y biểu hiện tính trạng theo quy luật di truyền thẳng : ở những loài mà giới đực có cặp NST XY thì những tính trạng quy định bởi gen trên Y đều được di truyền 100% cho cá thể đực (gọi là di truyền thẳng). Ví dụ, ở người tật dính ngón tay thứ 2 và thứ 3, túm lông ở tai được quy định bởi gen lặn trên NST giới tính Y, tính trạng biểu hiện ở nam giới :

P : XX × XY^a
Gp : X | X, Y^a
F_1 : 1 XX : 1 XY^a
1 bình thường (♀) : 1 dính ngón tay (♂)

- Sự phân li không bình thường trong đột biến thể dị bội của cặp NST giới tính sẽ biểu hiện thành kiểu hình không bình thường, gây nên những hậu quả xấu.

Ví dụ, rối loạn phân li cặp NST giới tính ở người :

P : XX × XY
G_p : XX, O X, Y
F_1 : XXX : XO : XXY : OY

+ Dạng XXX : có buồng trứng và dạ con không phát triển, thường rối loạn kinh nguyệt, khó có con.

+ Dạng OX (hội chứng tơcnơ) : nữ lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

+ Dạng XXY (hội chứng claiphentơ) : nam mù màu, thân cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.

+ Dạng OY : không gặp ở người, có lẽ hợp tử bị chết ngay sau khi thụ tinh.

3. Ý nghĩa thực tiễn của việc nghiên cứu di truyền giới tính và di truyền liên kết với giới tính.

- Nắm được quy luật di truyền giới tính đực, cái xấp xỉ tỉ lệ 1 : 1 tính trên quy mô lớn, có thể chủ động trong chăn nuôi theo hướng đực hoặc hướng cái.

- Tính trạng giới tính là một loại tính trạng được hình thành dần trong quá trình phát triển cá thể lệ thuộc nhiều vào điều kiện bên trong và bên ngoài cơ thể. Vì vậy có thể chủ động sử dụng tác nhân môi trường để chỉnh lí giới tính ở mức kiểu gen hoặc mức kiểu hình phù hợp với yêu cầu sản xuất.

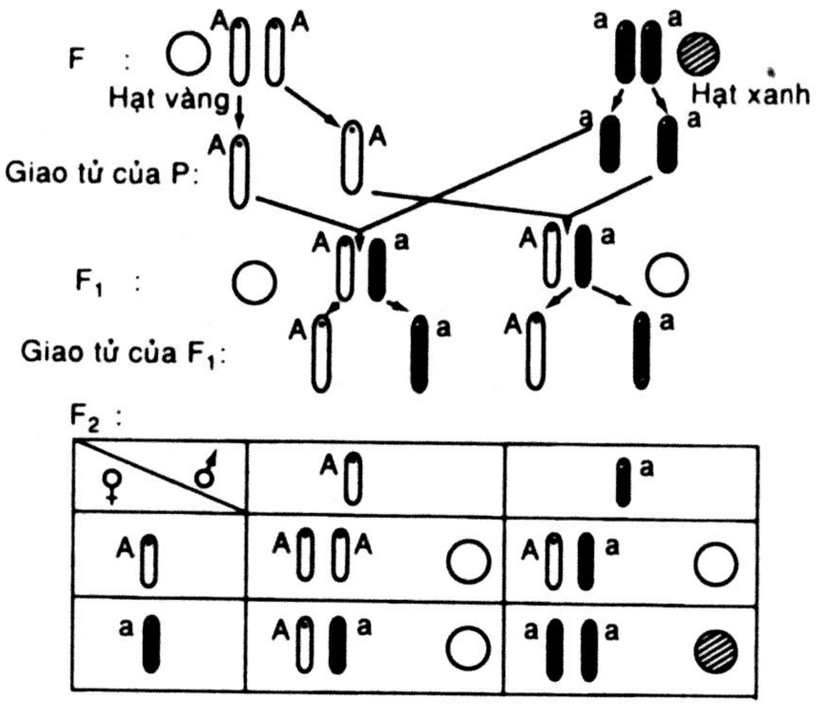
- Giải thích được nguyên nhân, cơ chế xuất hiện một số bệnh di truyền giới tính và liên kết với giới tính từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh hoặc đưa ra những lời khuyên di truyền phù hợp.

- Chủ động gây các biến dị đột biến gen trên NST giới tính để đánh dấu tính đực cái, sớm phân biệt được tính đực cái vào giai đoạn sớm lúc còn hợp tử, phôi hay cơ thể còn non. Nhờ đó có thể chủ động được hướng sản xuất (ví dụ gây đột biến lông vằn ở gà hay gây đột biến màu sắc vỏ trứng tằm).

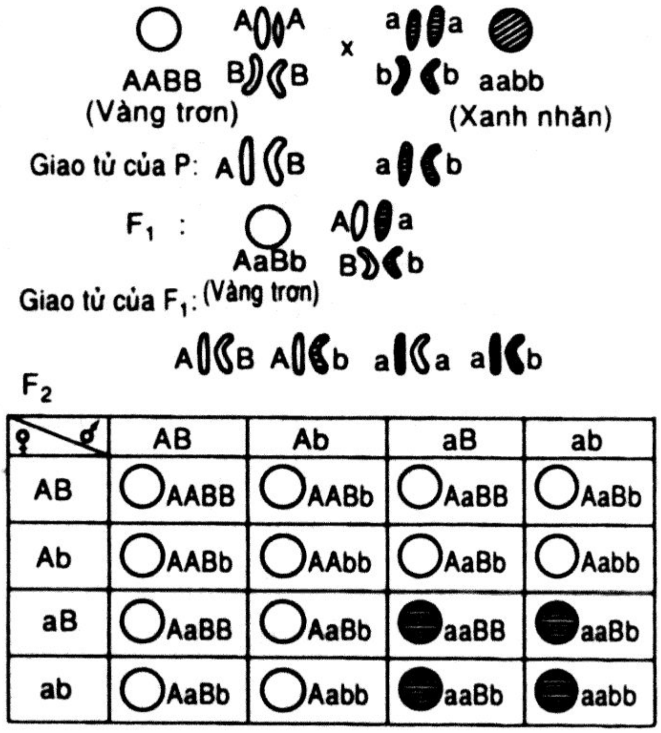
Bài 46

TÍNH ĐÚNG ĐẮN CỦA CÁC ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN MENDEN

Để giải thích bản chất của sự di truyền các tính trạng Menđen đã giả định nhân tố di truyền xác định các tính trạng. Mỗi cặp nhân tố di truyền có 2 thành viên, một thành viên có nguồn gốc từ bố và một thành viên có nguồn gốc từ mẹ. Thành viên trội xác định tính trạng trội, thành viên lặn xác định tính trạng lặn. Khi giảm phân tạo giao tử mỗi thành viên trong từng cặp nhân tố di truyền chỉ đi về một giao tử và chỉ một mà thôi. Điều này được giải thích bằng giả thiết giao tử thuần khiết. Nhờ cơ chế này mà trong mỗi giao tử các thành viên trong từng cặp nhân tố di truyền giảm đi một nửa. Nhờ vậy lúc thụ tinh, các cặp nhân tố di truyền được phục hồi, tính trạng được biểu hiện. Về sau này để giải thích cho nhận thức Menđen, sinh học hiện đại nhận thấy : nhân tố di truyền chính là gen, mà gen tồn tại trên NST, nhân tố di truyền cũng tồn tại thành cặp tương ứng trên NST. Sự phân li của các NST đơn trong cặp tương đồng đã dẫn tới sự phân li của các nhân tố di truyền. Mỗi giao tử lúc này chỉ chứa bộ NST đơn bội, nhân tố di truyền trong mỗi cặp giảm đi một nửa. Sự thụ


F :
A A
a a
Hạt vàng
Hạt xanh
Giao tử của P:
A
A
a
a
F1 :
A a
A a
Giao tử của F1:
A
a
A
a
F2 :
♀ ♂
A
a
A
A A
A a
a
A a
a a

Hình 4. Cơ sở tế bào học của hiện tượng trội và phân li.


A A
B B
AABB
(Vàng trơn)
x
a a
b b
aabb
(Xanh nhăn)
Giao tử của P:
A B
a b
F1 :
A a
B b
AaBb
(Vàng trơn)
Giao tử của F1:
A B
A b
a a
a b
F2

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	○ AABB	○ AABb	○ AaBB	○ AaBb
Ab	○ AABb	○ AAbb	○ AaBb	○ Aabb
aB	○ AaBB	○ AaBb	● aaBB	● aaBb
ab	○ AaBb	○ Aabb	● aaBb	● aabb

Hình 5. Cơ sở tế bào học của hiện tượng di truyền độc lập

tinh đã khôi phục bộ NST lưỡng bội, nhân tố di truyền lại tồn tại thành cặp tương ứng, tính trạng lại biểu hiện ở đời con tuân theo quy luật nhất định. Có thể thấy rõ điều đó qua cơ sở tế bào học của các định luật Menđen (hình 4 và hình 5).

Bài 47

NHỮNG QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 3 : 1

1. Định luật phân li F_2 trong lai 1 cặp tính trạng có hiện tượng trội hoàn toàn

F_1 : Aa × Aa
Đậu hạt trơn | Đậu hạt trơn
G_{F_1} : A,a | A,a
F_2 : KG (3) : 1AA : 2Aa : 1aa
KH(2) : 3 đậu hạt trơn : 1 đậu hạt nhăn

2. Định luật di truyền phân li độc lập :

F_1 : AaBB × Aabb
Đậu hạt trơn, màu vàng | Đậu hạt trơn, màu xanh
G_{F_1} : AB, aB | Ab, ab
F_2 : KG(3) : 1AABb : 2AaBb : 1aaBb
KH(2) : 3 đậu hạt trơn vàng : 1 đậu hạt nhăn vàng

3. Di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng thể hiện qua tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp

F_1 : AaBb × aabb
Cây cao | Cây thấp
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | ab
F_B : KG(4) : 1AaBb : 1Aabb : 1aaBb : 1aabb
KH(2) : 1 cao : 3 thấp

4. Di truyền đa hiệu

Vv × Vv

Ruồi cánh dài, đốt thân dài, lông mềm | Ruồi cánh dài, đốt thân dài, lông mềm

KG (3) : 1 VV : 2 Vv : 1vv

KH(2) : 3 cánh dài, đốt thân dài, lông mềm : 1 cánh ngắn, đốt thân ngắn, lông cứng

5. Di truyền gen liên kết hoàn toàn

$\frac{AB}{ab}$ × $\frac{AB}{ab}$

Cây cao, hạt tròn | Cây cao, hạt tròn

$\underline{AB} : \underline{ab}$ | $\underline{AB} : \underline{ab}$

KG(3) : $1\ \frac{AB}{AB} : 2\ \frac{AB}{ab} : 1\ \frac{ab}{ab}$

KH(2) : 3 cây cao, hạt tròn : 1 cây thấp, hạt dài.

6. Di truyền gen trên NST giới tính X :

X^WX^w × X^WY

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt đỏ

KG(4) : $1X^WX^W : 1X^WX^w : 1X^WY : 1X^wY$

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng

Bài 48

LAI PHÂN TÍCH VỚI SỰ PHÁT HIỆN CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN LIÊN KẾT VÀ HOÁN VỊ GEN

1. Định nghĩa

Lai phân tích là phép lai lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai vớ cơ thể mang các cặp gen lặn đồng hợp tử. Nếu đời con không phâ tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là đồng hợp tử trội, nếu đời con phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là không thuần chủng, (đưa ví dụ minh họa).

2. Sử dụng lai phân tích để phát hiện các định luật di truyền liên kết và hoán vị gen

Phép lai phân tích được sử dụng để phát hiện ra các định luật di truyền gen nhân, trong đó có định luật di truyền liên kết và hoán vị gen.

- Khi lai phân tích với 2 cặp gen xác định hai cặp tính trạng tương phản mà đời con cho tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 thì chứng tỏ F_1 2 gen liên kết hoàn toàn trên cùng 1 NST, nên khi giảm phân chỉ tạo ra 2 loại giao tử, 2 loại giao tử này kết hợp với 1 loại giao tử mang 2 gen lặn của giới tính khác sẽ tạo nên 2 kiểu gen, 2 kiểu hình có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1.

F_1 : ♂ $\frac{BV}{bv}$ × ♀ $\frac{bv}{bv}$

ruồi mình xám, cánh dài | ruồi mình đen, cánh cụt

G_{F_1} : $\underline{BV}$: $\underline{bv}$ | $\underline{bv}$

F_B : KG(2) : 1 $\frac{BV}{bv}$: 1 $\frac{bv}{bv}$

KH(2) : 1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

- Khi lai phân tích về 2 cặp gen xác định 2 tính trạng tương phản, đời con tạo ra 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ không bằng nhau. Chứng tỏ trong quá trình giảm phân có 1 số tế bào sinh dục trao đổi đoạn tại kì trước I của giảm phân nên cơ thể F_1 tạo 4 loại giao tử tỉ lệ khác nhau. Các giao tử này kết hợp với giao tử thuộc giới tính khác mang 2 gen lặn, hình thành 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ khác tỉ lệ di truyền độc lập của Menđen.

F_1 : ♀ $\frac{BV}{bv}$ × ♂ $\frac{bv}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh dài | ruồi mình đen, cánh cụt

$$G_{F_1} : \quad \begin{array}{l|r} 0{,}41\underline{BV} : 0{,}41\underline{bv} & 1{,}00\ \underline{bv} \\ 0{,}09\underline{bV} : 0{,}09\ \underline{Bv} & \end{array}$$

$$F_B : KG(4) : 0{,}41\frac{BV}{bv} : 0{,}41\frac{bv}{bv} : 0{,}09\frac{Bv}{bv} : 0{,}09\frac{bV}{bv}$$

KH(4) : 0,41 mình xám, cánh dài
0,41 mình đen, cánh cụt
0,09 mình xám, cánh cụt
0,09 mình đen, cánh dài.

- Sử dụng phép lai phân tích dễ dàng xác định được tần số hoán vị gen theo công thức :

$$f\% = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{Tổng số cá thể thu được trong đời lai phân tích}}\%$$

Nếu không dùng phép lai phân tích cũng có thể xác định được tần số hoán vị gen, khi sử dụng kết quả ở đời lai F_2 mà tỉ lệ kiểu hình khác tỉ lệ kiểu hình cơ bản của định luật phân li độc lập và định luật liên kết gen.

Ví dụ : Khi lai thứ lúa thuần chủng cây cao, hạt tròn với thứ lúa thuần chủng cây thấp, hạt dài, thu được F_1 đồng loạt cây cao, hạt dài. Cho F_1 tự thụ phấn ở F_2 thu được 3000 cây, trong đó có 120 cây thấp, hạt tròn. Biết rằng mỗi gen xác định một tính trạng, mọi diễn biến trong tế bào sinh hạt phấn và tế bào sinh noãn là như nhau. Xác định tần số hoán vị gen.

Ở đây cây thấp hạt tròn chiếm tỉ lệ 4% tổng số cây khác tỉ lệ cây thấp, tròn trong di truyền độc lập. Chứng tỏ có hoán vị gen. Nếu gọi cơ thể cây thấp, tròn có kiểu gen $\frac{ab}{ab}$ thì ta có :

$$\%\underline{ab}\ ♂ \times \%\underline{ab}\ ♀ = 4\%$$

mà $\%\underline{ab}\ ♂ = \%\underline{ab}\ ♀$ nên : $(\underline{ab})^2 = 0{,}04$

$$\underline{ab} = \sqrt{0{,}04} = 0{,}2$$

Suy ra tần số hoán vị gen : 40%

Bài 49

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 3 : 3 : 1 : 1 VÀ SỰ KHÁC NHAU GIỮA CHÚNG

1. Các qui luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 3 : 1 : 1

a) Di truyền độc lập khi lai 2 cặp tính trạng trong đó có một cặp tính trạng phân li tỉ lệ kiểu hình 3 : 1, một cặp tính trạng khác phân li tỉ lệ 1 : 1

F_1 : AaBb × Aabb
Đậu hạt trơn, màu vàng | Đậu hạt trơn, màu xanh
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | Ab, ab
F_2 : KG (6) : 1AABb : 1AAbb : 2AaBb : 2Aabb : 1aaBb : 1aabb
KH(4) : 3 đậu hạt trơn, màu vàng
3 đậu hạt trơn, màu xanh
1 đậu hạt nhăn, màu vàng
1 đậu hạt nhăn, màu xanh.

b) Di truyền tương tác gen kiểu bổ trợ : 1 tính trạng có 4 kiểu hình :

F_1 : AaBb × Aabb
Gà mào hồ đào | Gà mào hoa hồng
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | Ab, ab
F_2 : KG(6) : 1AABb : 1AAbb : 2AaBb : 2Aabb : 1aaBb : 1aabb
KH(4) : 3 gà mào hồ đào
3 gà mào hoa hồng
1 gà mào hạt đậu
1 gà mào hình lá

c) Di truyền gen liên kết không hoàn toàn có tần số hoán vị gen 25%

F_1 : $\frac{AB}{ab}$ × $\frac{ab}{ab}$

Cây cao, quả tròn | Cây thấp, quả dài

$0,375\ \underline{AB} : 0,375\underline{ab}$ | $1,00\ \underline{ab}$

$0,125\underline{aB} : 0,125\ \underline{Ab}$

F_B : KG(4) : $0,375\frac{AB}{ab} : 0,375\frac{ab}{ab} : 0,125\frac{aB}{ab} : 0,125\frac{Ab}{ab}$

KH(4) : 3 cây cao, quả tròn
3 cây thấp, quả dài
1 cây thấp, quả tròn
1 cây cao, quả dài.

2. Điểm khác nhau giữa 3 định luật di truyền nêu trên

DI TRUYỀN ĐỘC LẬP	DI TRUYỀN TƯƠNG TÁC	DI TRUYỀN LIÊN KẾT KHÔNG HOÀN TOÀN
- 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp NST khác nhau, phân li riêng rẽ tổ hợp tự do - Mỗi cặp gen xác định một tính trạng, mỗi tính trạng có 2 kiểu hình.	- 2 cặp gen không alen tồn tại trên 2 cặp NST khác nhau, phân li riêng rẽ tổ hợp tự do. - 2 cặp gen xác định một tính trạng theo kiểu tương tác bổ trợ tương tác át chế, tương tác cộng gộp, có từ 2 đến 4 kiểu hình	- 2 cặp gen không alen tồn tại trong cùng 1 nhóm liên kết, phân li, tổ hợp phụ thuộc vào nhau. - Mỗi cặp gen xác định 1 tính trạng có 2 kiểu hình các tính trạng tạo thành từng nhóm liên kết.
- $F_1 \times F_1$, ở F_2 tạo ra 9 kiểu gen có tỉ lệ : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 và 4 kiểu hình có tỉ lệ 9 : 3 : 3 : 1	- $F_1 \times F_1$, ở F_2 tạo 9 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 và có từ 2 → 4 kiểu hình có tỉ lệ : 9 : 3 : 3 : 1 ; 9: 7 ; 9 : 6 : 1 ; 9 : 3 : 4 ; ...	- $F_1 \times F_1$. ở F_2 tạo ra 7 kiểu gen (hoán vị gen ở 1 giới tính), tạo 10 kiểu gen (hoán vị gen ở 2 giới tính) và 4 kiểu hình, tỉ lệ phân li kiểu gen và kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.

- F_1 lai phân tích tạo 4 kiểu gen và 4 kiểu hình đều có tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1	- F_1 lai phân tích tạo ra 4 kiểu gen có tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1 và có các tỉ lệ kiểu hình : 1 : 2 : 1 ; 3 : 1 ; 1 : 1 : 1 : 1 tùy thuộc vào kiểu tương tác gen	- F_1 lai phân tích tạo 4 kiểu gen ; 4 kiểu hình tỉ lệ phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.
- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi. - Có tính phổ biến - Tạo biến dị tổ hợp tự do	- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi - Có tính phổ biến hơn - Tạo 2 loại biến dị tổ hợp : tổ hợp tự do, tương tác gen.	- Lai thuận, lai nghịch kết quả có thể thay đổi - ít phổ biến - Tạo biến dị tái tổ hợp.

Bài 50

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 1 : 1

1. Di truyền trội lặn hoàn toàn biểu hiện qua phép lai phân tích

F_1 : Aa × aa

Cây cao | Cây thấp

G_{F_1} : A, a | a

F_B : KG(2) : 1 Aa : 1aa

KH(2) : 1 cây cao : 1 cây thấp

2. Di truyền trội lặn không hoàn toàn biểu hiện trong phép lai phân tích và lai trở lại

* F_1 : $\overline{A}a$ × aa

Cây hoa hồng | Cây hoa trắng

G_{F_1} : A, a | a

F_B : KG(2) : 1$\overline{A}a$: 1aa

KH(2) : 1 cây hoa hồng : 1 cây hoa trắng

F_1 : $\overline{A}a$ × AA
Cây hoa hồng | Cây hoa đỏ
G_{F_1} : A, a | A
KG(2) : 1 AA : 1$\overline{A}a$
KH(2) : 1 cây hoa đỏ : 1 cây hoa hồng

3. Di truyền độc lập khi lai nhiều tính trạng, ở đời con có 1 tính trạng phân li kiểu hình 1 : 1, còn các tính trạng khác có tỉ lệ kiểu hình 1 : 0

F_1 : AaBB × aabb
Đậu cây cao, hạt trơn | Đậu cây thấp, hạt nhăn
G_{F_1} : AB, aB | ab
F_2 : KG(2) : 1AaBb : 1aaBb
KH (2) : 1 cây cao, hạt trơn : 1 cây thấp, hạt trơn

4. Di truyền tương tác nhiều gen quy định một tính trạng biểu hiện qua tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp

F_1 : Ddff × ddff
Bí quả tròn | Bí quả dài
G_{F_1} : Df, df | df
F_B : KG(2) : 1 Ddff : 1 ddff
KH (2) : 1 quả bí tròn : 1 quả bí dài

5. Di truyền đa hiệu của gen biểu hiện trong phép lai phân tích

F_1 : Vv × vv
Ruồi cánh dài, đốt thân dài | Ruồi cánh ngắn, đốt thân ngă
G_{F_1} : V, v | v
F_B : KG(2) : 1Vv : 1 vv
KH(2) : 1 ruồi cánh dài, đốt thân dài : 1 cánh ngắn, đốt thân ngắn.

6. Di truyền liên kết gen

F_1 :	$\frac{BV}{bv}$	×	$\frac{bv}{bv}$
	Ruồi mình xám, cánh dài	↓	Ruồi mình đen, cánh cụt
G_{F_1} :	$\underline{BV}$, $\underline{bv}$		$\underline{bv}$
F_B :	$1\frac{BV}{bv}$	:	$1\frac{bv}{bv}$
	1 ruồi xám, cánh dài	:	1 ruồi đen, cánh cụt

7. Di truyền tính trạng giới tính

P_1 :	XX	×	XY
	X	↓	X, Y
F_1 :	1XX	:	1 XY
	1 ♀	:	1 ♂

8. Di truyền gen tồn tại trên NST giới tính X

P :	X^dX^d	×	X^DY
	Mèo lông hung	↓	Mèo lông đen
F_1 :	1 X^DX^d	:	1 X^dY
	1 mèo tam thể	:	1 mèo hung

9. Di truyền gen tồn tại trên NST giới tính Y

P :	XX	×	XY^d
	bình thường	↓	dính ngón tay 2-3
G_p :	X		X, Y^d
F_1 :	1 XX	:	1 XY^d
	1 bình thường (♀)	:	1 dính ngón tay 2-3 (♂)

Bài 51

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 1 : 1 : 1 : 1

1. Di truyền độc lập khi lai 2 cặp tính trạng thể hiện qua phép lai phân tích

F_1 : AaBb × aabb

Đậu hạt trơn, màu vàng | Đậu hạt nhăn, màu xanh

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | ab

F_B : KG(4) : 1AaBb : 1 Aabb : 1aaBb : 1aabb

KH(4) : 1 đậu hạt trơn, màu vàng

1 đậu hạt trơn, màu xanh

1 đậu hạt nhăn, màu vàng

1 đậu hạt nhăn, màu xanh

2. Di truyền tương tác nhiều gen quy định một tính trạng có 4 kiểu hình thể hiện trong tương tác bổ trợ

F_1 : AaBb × aabb

Gà mào hồ đào | Gà mào hình lá

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | ab

F_B : KG (4) : 1AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb

KH (4) : 1 gà mào hồ đào : 1 gà mào hoa hồng : 1 gà mào hạt đậu : 1 gà mào hình lá

3. Di truyền gen liên kết trên NST thường

F_1 : $\frac{Bv}{bv}$ × $\frac{bV}{bv}$

Ruồi mình xám, cánh cụt | Ruồi mình đen, cánh dài

G_{F_1} : Bv : bv   bV : bv

F_2 : KG(4) : $1\frac{Bv}{bv} : 1\frac{BV}{bv} : 1\frac{bV}{bv} : 1\frac{bv}{bv}$

KH (4) : 1 - Ruồi mình xám, cánh dài

1 - Ruồi mình xám, cánh cụt

1 - Ruồi mình đen, cánh dài

1 - Ruồi mình đen, cánh cụt

4. Di truyền gen liên kết trên NST giới tính X (xét đực cái riêng)

F_1 : $X^W X^w$ × $X^w Y$

Ruồi mắt đỏ   Ruồi mắt trắng

G_{F_1} : X^W, X^w X^w, Y

F_2 : KH(4) : $1X^WX^w : 1X^wX^w : 1\,X^WY : 1X^wY$

KH(4) : 1 ruồi mắt đỏ (♀)

1 ruồi mắt trắng (♀)

1 ruồi mắt đỏ (♂)

1 ruồi mắt trắng (♂)

5. Di truyền nhóm máu ở người

F_1 : $I^A\, I^O$ × $I^B\, I^O$

(A)   (B)

G_{F_1} : I^A, I^O I^B, I^O

F_2 : KG(4) : $1I^AI^B : 1I^AI^O : 1I^BI^O : 1I^OI^O$

KH(4) : 1AB : 1A : 1B : 1O

Bài 52

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 1 : 2 : 1

Tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 2 : 1 được nghiêm cứu đúng với nội dung các định luật di truyền sau :

1. Di truyền trội trung gian :

F_1 : $\overline{A}a$ × $\overline{A}a$
Hoa hồng Hoa hồng
F_2 : KG(3) : 1AA : 2 $\overline{A}a$: 1 aa
KH(3) : 1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng

2. Di truyền tương tác nhiều gen quy định một tính trạng thể hiện qua tương tác bổ trợ tương tát át chế, tương tác cộng gộp

F_1 : DbFf × ddff
Bí quả dẹt Bí quả dài
G_{F_1} : DF, Df, dF, df df
F_B : KH(4) : 1DdFf : 1 Ddff : 1 ddFf : 1 ddff
KH(3) : 1 bí quả dẹt : 2 bí quả tròn : 1 bí quả dài

3. Di truyền đa hiệu quả gen

F_1 : Mm × Mm
Cây quả màu hồng Cây quả màu hồng
kích thước trung bình kích thước trung bình
G_{F_1} : M, m M,m
F_2 : KG(3) : 1MM : 2Mm : 1mm

KH(3) : 1 Cây quả đỏ, kích thước lớn

2 Cây quả hồng, kích thước trung bình

1 Cây quả trắng, kích thước bé

4. Di truyền liên kết gen

F_1 : $\frac{Ab}{aB}$ × $\frac{Ab}{aB}$

Cây cao, hạt tròn | Cây cao, hạt tròn

G_{F_1} : $\underline{Ab}$: $\underline{aB}$ | $\underline{Ab}$: $\underline{aB}$

F_2 : KG(3) : 1 $\frac{Ab}{Ab}$: 2 $\frac{Ab}{aB}$: 1 $\frac{aB}{aB}$

KH(3) : 1 cây cao, hạt dài : 2 cây cao, hạt tròn : 1 cây thấp, hạt d

5. Di truyền liên kết với giới tính trong trường hợp trội không hoàn toàn

F_1 : X^DX^d × X^DY

Mèo lông tam thể | Mèo lông đen

G_{F_1} : X^D, X^d | X^D, Y

F_2 : KG(4) : 1 X^DX^D : 1 X^DY : 1X^DX^d : X^dY

KH(3) : 2 màu đen : 1 mèo tam thể : 1 mèo hung

6. Di truyền máu ở người

P : I^AI^B × I^AI^B

(AB) | (AB)

G_P : I^A, I^B | I^A, I^B

F_1 : KG(3) : 1 I^AI^A : 2 I^AI^B : 1 I^BI^B

KH(3) : 1A : 2AB : 1B

Bài 53

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN CÓ TỈ LỆ PHÂN LI KIỂU HÌNH 9 : 3 : 3 : 1

1. Quy luật di truyền độc lập

a) Thí nghiệm

Lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về 2 cặp tính trạng tương phản : một thứ có hạt vỏ trơn, màu vàng và một thứ có hạt vỏ nhăn, màu xanh.

b) F_1 ***đều đồng tính hạt trơn, màu vàng*** (phù hợp với định luật đồng tính), chứng tỏ rằng các tính trạng hạt trơn, màu vàng đều là tính trạng trội.

Cho 15 cây F_1 tự thụ phấn hoặc giao phấn với nhau, ở F_2 thu được tất cả 556 hạt gồm 4 loại kiểu hình :

315 hạt vàng, trơn

101 hạt vàng, nhăn

108 hạt xanh, trơn

32 hạt xanh, nhăn

Như vậy, thế hệ thứ 2 phân li kiểu hình phức tạp hơn trong lai một cặp tính trạng. Ở trường hợp này có 4 loại kiểu hình : 2 loại kiểu hình giống thế hệ xuất phát P (vàng, trơn và xanh, nhăn) ; đồng thời xuất hiện 2 kiểu hình mới (vàng, xanh và nhăn, trơn). Sự xuất hiện các tổ hợp mới của các tính trạng ở bố mẹ do lai giống như vậy gọi là biến dị tổ hợp.

Xét riêng từng cặp tính trạng tương phản thì sẽ thấy :

Về màu sắc : $\dfrac{\text{Vàng}}{\text{xanh}} = \dfrac{315 + 101}{108 + 32} = \dfrac{416}{140} \approx \dfrac{3}{1}$

Về hình dạng : $\dfrac{\text{trơn}}{\text{nhăn}} = \dfrac{315 + 108}{101 + 32} = \dfrac{423}{133} \approx \dfrac{3}{1}$

Ta thấy, mỗi cặp tính trạng tương phản đều phân li theo đúng định luật Menđen 2 và không phụ thuộc vào nhau.

c) Định luật

Khi lai hai cơ thể thuần chủng khác nhau về 2 hay nhiều cặp tính trạng tương phản thì sự di truyền của các cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự di truyền của các cặp tính trạng kia.

d) Giải thích

P	AABB	×	aabb
	Vàng, trơn		Xanh, nhăn
G_p	AB		ab
F_1	AaBb	×	AaBb
	Vàng, trơn		Vàng, trơn
G_{F_1}	AB, Ab, aB, ab		AB, Ab, aB, ab

F_2

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

KG(9) : 1 : 2 : 1 : 2 ; 4 : 2 : 1 : 2 : 1

KH(4) : 9 Vàng, trơn :

3 Vàng, nhăn :

3 Xanh, trơn :

1 Xanh, nhăn.

2. Quy luật di truyền tương tác bổ trợ

Quy luật di truyền tương tác bổ trợ giữa các gen trội không alen với các gen lặn không alen. Một tính trạng do 2 cặp gen không alen chi phối tạo tra 4 kiểu hình.

Ví dụ, sự di truyền hình dạng mào gà :

$P_{(t/c)}$ AAbb × aaBB
Gà mào màu hồng | Gà mào hạt đậu
G_P : Ab | aB
F_1 : AaBb × AaBb
Gà mào hồ đào | Gà mào hồ đào
G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab | AB, Ab, aB, ab

F_2

♂ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

KH(9) : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

KH(4) : 9 Gà mào hồ đào :
3 Gà mào hoa hồng :
3 Gà mào hạt đậu :
1 Gà mào hình lá.

3. Quy luật di truyền liên kết gen không hoàn toàn, hoán vị gen ở 2 giới tính với tần số hoán vị 50%

Ví dụ, sự di truyền kích thước sừng và chiều cao chân của trâu :

$P_{(t/c)}$ $\frac{ST}{ST}$ × $\frac{st}{st}$

Có sừng, chân cao | Không sừng, chân thấp

G_P : $\underline{ST}$ $\underline{st}$

F_1 : $\frac{ST}{st}$ × $\frac{ST}{st}$

Có sừng, chân cao | Có sừng, chân cao

G_{F_1} : $\underline{ST}$, $\underline{st}$, $\underline{St}$, $\underline{sT}$ $\underline{ST}$, $\underline{st}$, $\underline{St}$, $\underline{sT}$

F_2

♂ ♀	ST	st	St	sT
ST	$\frac{ST}{ST}$	$\frac{ST}{st}$	$\frac{ST}{St}$	$\frac{ST}{sT}$
st	$\frac{ST}{st}$	$\frac{st}{st}$	$\frac{St}{st}$	$\frac{sT}{st}$
St	$\frac{ST}{St}$	$\frac{St}{st}$	$\frac{St}{St}$	$\frac{St}{sT}$
sT	$\frac{ST}{sT}$	$\frac{sT}{st}$	$\frac{St}{sT}$	$\frac{sT}{sT}$

Kg(10) : 1 : 2 : 1 : 2 : 2 : 2 : 2 : 1 : 2 : 1

KH(4) : 9 có sừng, chân cao

3 có sừng, chân thấp

3 không sừng, chân cao

1 không sừng, chân thấp.

Bài 54

ĐẶC ĐIỂM VÀ PHƯƠNG PHÁP PHÁT HIỆN 2 LOÀI CÓ KIỂU GEN BbDd và $\frac{BD}{bd}$

1. Đặc điểm chung và đặc điểm riêng của mỗi loại kiểu gen

a) Đặc điểm chung kiểu gen của 2 loài

- Chứa 2 cặp gen dị hợp tử, thành phần gen như nhau.

- Khi phát sinh giao tử đều tạo ra tối đa 4 loại giao tử, thành phần gen trong mỗi loại giao tử như nhau.

- Là cơ thể lưỡng bội, có ưu thế lai cao, có tính di truyền không ổn định.

- Có tính phổ biến trong tự nhiên, có khả năng tạo nhiều loại biến dị qua con đường sinh sản hữu tính.

b) Đặc điểm riêng của kiểu gen BbDd

- Hai cặp gen dị hợp tử tồn tại trên 2 cặp NST khác nhau, phân li độc lập, tổ hợp ngẫu nhiên, tạo nên 4 loại giao tử có tỉ lệ bằng nhau :

1 BD : 1 Bd : 1 bD : 1 bd

- Mỗi cặp gen có thể chi phối sự hình thành một tính trạng, biểu hiện theo quy luật di truyền trội lặn hoàn toàn. Cả 2 cặp gen di truyền theo định luật di truyền độc lập tạo ra 4 kiểu hình và 9 kiểu gen.

- Hai cặp gen không alen có thể chi phối 1 tính trạng theo định luật di truyền tương tác đa gen (tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp) làm xuất hiện kiểu hình mới, thay đổi tỉ lệ kiểu hình so với di truyền độc lập (đưa ra 1 đến 2 sơ đồ minh họa).

- Mỗi cặp gen có thể di truyền theo định luật di truyền đa hiệu.

- Lai thuận, lai nghịch kết quả không đổi.

c) Đặc điểm riêng của kiểu gen $\frac{BD}{bd}$

- Hai cặp gen không alen cùng tồn tại trên một NST trong một nhóm gen liên kết, phân li phụ thuộc vào nhau.

- Nếu liên kết hoàn toàn chỉ tạo ra 2 loại giao tử có tỉ lệ bằng nhau : $1\underline{BD}$: $1\underline{bd}$. Nếu có hoán vị gen tạo nên 4 loại giao tử có tỉ lệ khác nhau, phụ thuộc tần số hoán vị gen. Bốn loại giao tử đó là : $\underline{BD}$, $\underline{bd}$, $\underline{Bd}$, $\underline{bD}$.

- Mỗi cặp gen xác định một tính trạng, trội lặn hoàn toàn. Mỗi cặp gen đó có thể di truyền theo định luật đa hiệu gen.

- Nếu gen liên kết hoàn toàn sẽ hạn chế xuất hiện các biến dị tổ hợp, nếu gen liên kết không hoàn toàn sẽ tạo ra các biến dị tái tổ hợp.

- Lai thuận, lai nghịch kết quả có thể thay đổi.

- Nếu liên kết hoàn toàn khi giao phối ngẫu nhiên tạo tối đa 3 kiểu gen. Nếu liên kết không hoàn toàn ở một giới tính tạo tối đa 7 kiểu gen. Nếu liên kết không hoàn toàn ở cả 2 giới tính tạo 10 kiểu gen. Tỉ lệ phân li kiểu gen và kiểu hình phụ thuộc vào tần số hoán vị gen.

2. Các phương pháp lai để phân biệt kiểu gen của mỗi loài

a) Cho tự thụ phấn (hay giao phối gần ở động vật) đối với từng loại kiểu gen, rồi căn cứ vào tỉ lệ phân li kiểu hình ở đời con mà xác định kiểu gen đó thuộc loài nào.

Ví dụ :

- Nếu tỉ lệ kiểu hình ở đời lai là 9 : 3 : 3 : 1 ; 9 : 6 : 1 ; 9 : 3 : 4 ; ... thì đó là kiểu gen : BbDd.

- Nếu tỉ lệ đó là 3 : 1 hoặc tạo ra 4 kiểu hình nhưng khác tỉ lệ : 9 : 3 : 3 : 1 ; 9 : 6 : 1 ; 9 : 3 : 4 ; ... của trường hợp di truyền độc lập, tương tác gen, thì kiểu gen đó là $\frac{BD}{bd}$.

(Tự đưa thêm sơ đồ lai cụ thể để minh họa).

b) Cho cơ thể đó lai phân tích

- Nếu kết quả lai phân tích mà có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 : 1 : 1 ; 3 : 1 ; 1 : 2 : 1 thì kiểu gen của cơ thể đó là BbDd.

- Nếu kết quả lai phân tích có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1 hay 1 : 1 : 1 : 1 mà là sự di truyền của 2 cặp tính trạng được xác định bởi 2 cặp gen không alen thì kiểu gen của cơ thể đó là $\frac{BD}{bd}$.

Bài 55

ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN CỦA CÁC GEN TRÊN NST GIỚI TÍNH. PHƯƠNG PHÁP CHỈNH LÍ GIỚI TÍNH

1. Đặc điểm di truyền của các gen nằm trên NST giới tính

- Đối với các gen nằm trên đoạn không tương đồng của NST giới tính X và NST giới tính Y thì vai trò bố mẹ đóng góp cho con không như nhau.

- Kết quả lai thuận nghịch có thể thay đổi (gen tồn tại trên NST giới tính X).

- Các gen tồn tại trên đoạn không tương đồng của X : tuân theo quy luật di truyền chéo. Ví dụ, sự di truyền màu mắt ruồi giấm, sự di truyền bệnh máu khó đông, mù màu hồng lục... ở người. Ở giới tính đồng giao tử (XX) gen lặn muốn biểu hiện được tính trạng phải tồn tại thành cặp. Trái lại ở giới dị giao tử (XY) chỉ cần một gen lặn trên NST X tính trạng đã được biểu hiện. Vì vậy đại bộ phận các tính trạng lặn do gen xác định tồn tại trên NST giới tính X biểu hiện chủ yếu ở dạng dị giao tử. Ví dụ sự di truyền màu mắt ở ruồi giấm :

P : $X^W X^W$ × $X^w Y$

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt trắng

G_P: X^W | X^w, Y

F_1 : X^WX^w × X^WY

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w | X^W, Y

F_2 : KG(4) : $1X^WX^W$: $1X^WX^w$: $1X^WY$: $1X^wY$

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ (♂, ♀) : 1 ruồi mắt trắng (♂).

- Các gen tồn tại trên đoạn không tương đồng của Y di truyền theo quy luật di truyền thẳng. Ví dụ, sự di truyền tật dính ngón tay thứ 2, 3, da dày sần sùi, túm lông ở tai ở người.

P : XX × XY^d

bình thường | dính ngón tay

Gp : X | X, Y^d

F_1 : $1XX$: $1XY^d$

1 bình thường (♀) : 1 dính ngón tay (♂)

- Các gen nằm trên NST giới tính chỉ chi phối một số ít các tính trạng của loài.

2. Phương pháp chỉnh lí giới tính

- Tính trạng giới tính được hình thành dần trong quá trình phát triển cá thể chịu sự tác động của nhiều yếu tố môi trường trong cơ thể và môi trường ngoài. Dựa trên đặc điểm này mà có thể chủ động tìm biện pháp để thay đổi giới tính ở mức kiểu gen và mức kiểu hình.

- Sử dụng các hoocmon sinh dục làm thay đổi các tính trạng giới tính phụ, thiến hoặc ghép tuyến sinh dục có thể làm cho cơ thể cái dần dần bị đực hóa hay ngược lại. Nếu cho hoocmon sinh dục tác động vào những giai đoạn sớm của sự phát triển cá thể có thể làm biến đổi giới tính tuy cặp NST giới tính vẫn không thay đổi, hoocmon sinh dục đực (metyltestosteron) tác động vào cá con sẽ thu được đa số cá đực.

- Hoàn cảnh thụ tinh, điều kiện phát triển của hợp tử, điều kiện sống của cơ thể cũng có thể ảnh hưởng tới tỉ lệ đực cái. Ví dụ, thỏ cho giao phối gần tỉ lệ đực tăng, lợn nái động đực 12 giờ sau mới cho thụ tinh thì tỉ lệ đực con tăng gấp rưỡi... Chủ động tách tinh trùng X và Y bằng phương pháp li tâm hoặc phương pháp điện di, rồi thụ tinh nhân tạo sẽ tạo được đàn gia súc có tỉ lệ đực cái theo ý muốn phù hợp với nhu cầu sản xuất.

Bài 56

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ BỊ CHI PHỐI BỞI MỘT CẶP NST

1. Các định luật di truyền được thể hiện trên 1 cặp NST

a) Trên cặp NST chứa 1 cặp gen

+ Di truyền trội lặn hoàn toàn :

P : AA × aa

Thân cao ↓ Thân thấp

F_1 : Aa

Thân cao

+ Di truyền phân li trong trường hợp trội lặn hoàn toàn.

F_1 : Aa × Aa

Thân cao ↓ Thân cao

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2Aa : 1aa

KH(2) : 3 cao : 1 thấp

+ Di truyền trội lặn không hoàn toàn

P : AA × aa

Hoa đỏ ↓ Hoa trắng

G_p : A a

$\overline{A}a$ × $\overline{A}a$

F_1 : Hoa hồng | Hoa hồng

G_{F_1} : A, a | A, a

F_2 : KG(3) : 1 AA : 2$\overline{A}a$: 1aa

KH(3) : 1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng

+ Di truyền gen trên NST giới tính X :

P : $X^W X^w$ × X^w, Y.

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt trắng

G_p : X^W | X^w, Y

F_1 : $X^W X^w$ × $X^W Y$

Ruồi mắt đỏ | Ruồi mắt đỏ

G_{F_1} : X^W, X^w | X^W, Y

F_2 : KG(4) : $1X^WX^W$: $1X^WX^w$: $1\ X^WY$: $1X^wY$

KH(2) : 3 ruồi mắt đỏ (♂, ♀)

1 ruồi mắt trắng (♂)

+ Di truyền gen trên NST giới tính Y

XX × XY^d

Ngón tay bình thường | Dính ngón tay 2-3

X | X, Y^d

1 XX : 1 XY^d

1 ngón tay bình thường (♀) : 1 dính ngón tay 2-3 (♂)

b) Di truyền giới tính đực cái phân li theo tỉ lệ trung bình 1 : 1

XX × XY

X | X, Y

1XX : 1XY

1 ♀ : 1 ♂

c) Trên cặp NST tồn tại nhiều gen không alen

+ Định luật di truyền liên kết (nêu thí nghiệm của Mogan).

+ Định luật di truyền hoán vị gen (nêu thí nghiệm của Mogan).

2. Các hiện tượng biến dị xảy ra trên 1 cặp NST

- Trao đổi đoạn xảy ra tại kì trước I giữa 2 cromatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng, tạo ra các nhóm gen liên kết mới, xuất hiện nhóm tính trạng mới.

- Đột biến số lượng NST do rối loạn nguyên phân hay giảm phân có thể làm tăng số lượng NST đơn hay giảm số lượng NST đơn trong cặp NST tạo ra các dạng dị bội. Ví dụ, cặp 21 ở người thêm một NST mắc hội chứng Đao, cặp 23 ở người thêm một NST X tạo thành dạng XXY : mắc hội chứng claiphentơ, dạng XO : hội chứng tơcnơ.

- Đột biến cấu trúc NST mất đoạn NST, đảo đoạn NST, lặp đoạn NST, chuyển đoạn tương hỗ hay không tương hỗ xảy ra trong phạm vi 1 cặp NST. Những đột biến này đều gây ra hậu quả có hại.

- Đột biến gen trên NST biểu hiện ở 4 dạng cơ bản : mất nucleotit, thêm nucleotit, thay thế nucleotit, đảo vị trí nucleotit, những đột biến này đều làm thay đổi cấu trúc gen tạo nên những tính trạng mới có thể có lợi, có hại, trung tính. Các đột biến này có thể di truyền được qua sinh sản.

Bài 57

CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN BỊ CHI PHỐI BỞI VẬT CHẤT DI TRUYỀN CHỨA TRONG TRỨNG

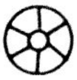
Nhân tố di truyền chứa trong trứng bao gồm các gen nằm ở tế bào chất (ti thể, lạp thể), các gen nằm trong nhân tồn tại trên NST.

1. Di truyền gen tồn tại ở ti thể, lạp thể

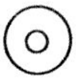
Gen tồn tại ở ti thể, lạp thể chi phối sự biểu hiện tính trạng theo định luật di truyền tế bào chất (di truyền dòng mẹ). Hợp tử chứa tế bào chất chủ yếu của trứng, lượng tế bào chất của tinh trùng không đáng kể. Ví dụ, sự di truyền màu sắc của mầm cây hoa loa kèn :

Lai thuận :

P : ♀ loa kèn xanh × ♂ loa kèn vàng



F₁ : loa kèn xanh



Lai nghịch :

P : ♀ loa kèn vàng × ♂ loa kèn xanh

F₁ : loa kèn vàng

2. Gen tồn tại trên NST mẹ chứa gen trội, bố chứa các gen lặn

Gen tồn tại trên NST mẹ chứa gen trội, bố chứa gen lặn con biểu hiện tính trạng phụ thuộc vào nhân tố di truyền của mẹ.

+ Di truyền trội lặn :

P : ♀ Lông đen × ♂ Lông trắng

AA aa

Gp : A a

F_1 : Aa

Lông đen

+ Di truyền độc lập khi lai hai hay nhiều cặp tính trạng.

P : ♀ Hạt trơn, màu vàng × ♂ Hạt nhăn, màu xanh

AABB aabb

G_p : AB ab

F_1 : AaBb

Hạt trơn, màu vàng.

+ Di truyền tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp :

P : ♀ DDFF × ♂ ddff
Bí quả dẹt Bí quả dài
Gp : DF df
F_1 : DdFf
Bí quả dẹt

+ Di truyền liên kết gen và hoán vị gen

P : ♀ $\frac{BV}{BV}$ × ♂ $\frac{bv}{bv}$
Ruồi mình xám, cánh dài Ruồi mình đen, cánh cụt
Gp : $\underline{BV}$ $\underline{bv}$
F_1 : $\frac{BV}{bv}$
Mình xám, cánh dài

+ Di truyền giới tính : đối với loài mà giới cái là dị giao tử thì tỉ lệ đực cái là do mẹ quyết định :

P : ♀ XY × ♂ XX
F_1 : 1 XY : 1 XX
1 (♀) : 1 (♂)

+ Di truyền gen trên NST giới tính X :

P : ♀ $X^W X^W$ × ♂ $X^w Y$
Ruồi mắt đỏ Ruồi mắt trắng
Gp : X^W X^w, Y
F_1 : $X^W X^w$: 1 $X^W Y$
100% ruồi mắt đỏ.

+ Di truyền gen trên NST giới tính Y : ở các loài giới cái là dị giao tử. Gen trên Y sẽ truyền 100% cho cá thể cái ở thế hệ sau :

Ví dụ, ở gà gen lặn xác định lông xù tồn tại trên NST giới tính Y

P : ♂ XX × ♀ XY^d
Lông thẳng Lông xù
Gp : X X, Y^d
F_1 : 1XX : $1XY^d$
Lông thẳng (♂) : Lông xù (♀)

+ Di truyền đa hiệu của gen

♀ VV × ♂ vv
Cánh dài, đốt thân dài Cánh ngắn, đốt thân ngắn
F_1 Vv
Cánh dài, đốt thân dài ...

Bài 58

MỐI QUAN HỆ GIỮA CÁC GEN ALEN VÀ KHÔNG ALEN

1. Gen alen và mối quan hệ giữa các gen alen

a) Khái niệm gen alen

Các trạng thái khác nhau của một cặp gen tương ứng được gọi là gen alen.

b) Mối quan hệ giữa các gen alen

- Alen trội có thể lấn át hoàn toàn alen lặn, vì vậy nếu P thuần chủng thì F_1 đồng tính về tính trạng trội, F_2 phân tính theo tỉ lệ 3 trội : 1 lặn.

- Alen trội có thể lấn át không hoàn toàn alen lặn. Vì vậy nếu P thuần chủng thì F_1 biểu hiện trội trung gian, F_2 phân tính kiểu hình theo tỉ lệ 1 : 2 : 1.

- Các alen trội có thể cùng biểu hiện kiểu hình theo kiểu đồng trội. Ví dụ, sự di truyền nhóm máu AB ở người do gen I^AI^B chi phối.

- Gen có thể hoạt động đa hiệu, một gen khi biểu hiện tính trạng, đồng thời sản phẩm của nó tác động tới việc hình thành cùng một lúc nhiều tính trạng, tạo thành một nhóm tính trạng do một cặp gen chi phối.

- Gen có thể đột biến thành một dãy alen biểu hiện tính trạng theo quy luật tác động cộng gộp. Ví dụ, sự di truyền màu sắc hạt lúa mì do hai cặp gen alen chi phối.

- Gen có thể tồn tại trên đoạn không tương đồng của X, di truyền theo quy luật di truyền chéo. Ví dụ, sự di truyền màu mắt ruồi giấm, di truyền bệnh mù màu hồng lục, bệnh máu khó đông ở người.

- Gen có thể tồn tại trên đoạn không tương đồng của Y, di truyền theo quy luật di truyền thẳng. Ví dụ, sự di truyền tật tính dính ngón tay thứ 2, thứ 3, da dày sần sùi ở người.

- Gen có thể phát sinh đột biến : mất, thêm, thay thế, đảo vị trí nucleotit tạo nên những alen mới. Nếu là đột biến trội tính trạng đột biến xuất hiện ở những thế hệ đầu. Nếu là đột biến lặn tính trạng đột biến xuất hiện dần ở những thế hệ sau khi gen đột biến ở trạng thái đồng hợp lặn.

2. Gen không alen và mối quan hệ giữa các gen không alen

a) Khái niệm gen không alen

Các trạng thái khác nhau của các cặp gen không tương ứng tồn tại trên các NST khác nhau, hay cùng tồn tại trên một NST nhưng ở vị trí khác nhau thì được gọi là gen không alen.

b) Mối quan hệ giữa các gen không alen

- Các gen không alen có thể hoạt động độc lập, trong mối tương quan một gen một tính trạng được thể hiện qua nội dung định luật di truyền độc lập của Menđen (nêu sơ đồ tế bào học định luật III).

- Gen không alen có thể tương tác bổ trợ với nhau tạo ra kiểu hình mới, có thể làm thay đổi tỉ lệ kiểu hình Menđen từ tỉ lệ kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1 có thể biến đổi thành 9 : 6 : 1 ; 9 : 7 ; 9 : 3 : 4.

- Gen không alen có thể tương tác át chế. Có 2 kiểu tương tác át chế đó là át chế trội và át chế lặn dẫn tới sự thay dổi tỉ lệ kiểu hình so với tỉ lệ kiểu hình trong di truyền độc lập của Menđen. Từ tỉ lệ 9 : 3 : 3 : 1 biến đổi thành 12 : 3 : 1 ; 13 : 3 ; 9 : 3 : 4.

- Các gen trội không alen có thể tương tác cộng gộp với nhau, trong đó vai trò của các gen trội đều có vai trò ngang nhau, dẫn tới tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 15 : 1.

- Các gen không alen có thể tồi tại trên cùng một NST liên kết với nhau hoàn toàn làm hạn chế các biến dị tổ hợp, có thể xảy ra hiện tượng hoán vị tạo ra các biến dị tái tổ hợp, cung cấp nguyên liệu cho CLTN, góp phần thúc đẩy sự tiến hóa.

- Các gen trong nhân tế bào và các gen ngoài nhân có thể tác động qua lại với nhau, trong đó gen nhân đóng vai trò chủ đạo, gen bào chất đóng vai trò quan trọng. Sự biểu hiện một tính trạng nào đó là kết quả tác động qua lại giữa 2 hệ thống gen và giữa gen với môi trường.

Bài 59

DI TRUYỀN TẾ BÀO CHẤT

1. Bằng chứng về vai trò của tế bào chất trong di truyền

Trong một số trường hợp khi lai thuận lai nghịch cho kết quả khác nhau tính trạng biểu hiện ở đời con lệ thuộc vào sự đóng góp phần tế bào chất của mẹ cho con. Ví dụ : trong phép lai giữa cá chép với cá diếc. Nếu lấy chép làm mẹ thì tạo cá nhưng có râu, nếu lấy cá diếc làm mẹ tạo cá nhưng không râu. Trong cả 2 trường hợp mẹ và bố đóng góp cho con hệ gen nhân là giống nhau, ở đây chỉ khác phần tế bào chất. Các ví dụ khác như lai giữa lừa với ngựa sẽ tạo ra con la hay con bacđô khác nhau về kiểu hình. Như vậy có thể nói một số tính trạng biểu hiện trong đời cá thể là do hệ gen nằm ở các bào quan ở tế bào chất như ti thể, lạp thể. Tế bào chất là môi trường triển khai thông tin di truyền trong nhân. Trong các thí nghiệm ghép nhân tinh trùng với tế bào trứng đã loại bỏ nhân ở lưỡng cư, người ta nhận thấy tế bào chất của tế bào trứng có một số protein xâm nhập vào nhân ghép và ảnh hưởng tới hoạt động tổng hợp của ADN, tới hoạt động của các gen trong nhân.

2. Gen ngoài NST

Tế bào bào chất không chỉ là môi trường hoạt động của hệ gen trong nhân mà trong đó còn có những bào quan cũng chứa gen gọi là *gen ngoài nhân* hay *gen ngoài NST*.

Bản chất của gen ngoài nhân cũng là ADN có mặt trong plasmit của vi khuẩn, trong ti thể, lạp thể. Lượng ADN trong tế bào chất ít hơn nhiều so với lượng ADN trong nhân, hàm lượng không ổn định phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào. ADN ngoài NST có cấu trúc xoắn kép, trần, dạng vòng tương tự ADN của vi khuẩn và virut. Bộ mã di truyền cũng có nhiều điểm khác với bộ mã di truyền trong nhân, gen ngoài NST cũng có khả năng tự nhân đôi, nhưng sự nhân đôi không thật sự chính xác như gen nhân. Gen ngoài NST cũng có thể đột biến và di truyền theo sự di truyền qua trứng của mẹ. Ví dụ, ADN lục lạp đột biến mất khả năng tổng hợp chất diệp lục tạo ra lạp thể trắng. Như vậy, ở các lá mang đột biến này có mặt cả lạp thể màu lục còn lạp thể trắng tạo nên các vết đốm trắng loang lỗ. Hiện tượng này đã phát hiện được trên lá cây vạn niên thanh, cây hoa phấn, cây phong lữ.

3. Các đặc điểm cơ bản của di truyền tế bào chất

- Trong sự di truyền qua nhân, vai trò của tế bào sinh sục đực và cái là ngang nhau, mỗi bên góp 1 NST trong cặp tương đồng, 1 gen trong cặp alen.

- Di truyền qua tế bào chất vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái. Do vậy, lai thuận lai nghịch kết quả biểu hiện kiểu hình ở đời con thay đổi.

- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất không tuân theo các định luật của thuyết di truyền NST vì tế bào chất không được phân đều cho các tế bào con theo quy luật di truyền chặt chẽ như gen nhân.

- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất được truyền theo dòng mẹ, nhưng không phải tất cả các tính trạng di truyền theo mẹ đều liên quan với các gen trong tế bào chất.

- Tế bào là một đơn vị di truyền trong đó nhân đóng vai trò chính, nhưng tế bào chất cũng đóng vai trò nhất định. Hai hệ thống di truyền qua NST và di truyền ngoài NST tác động qua lại lẫn nhau đảm bảo cho sự tồn tại sinh trưởng, phát triển của cơ thể.

4. Mối quan hệ giữa di truyền gen nhân và gen tế bào chất

- Tế bào chất là môi trường đảm bảo cho gen nhân triển khai các hoạt động di truyền và biểu hiện tính trạng. Trong các thí nghiệm ghép nhân tinh trùng vào tế bào trứng mất nhân trên lưỡng cư, đã phát hiện trong tế bào chất của trứng có một số protein xâm nhập vào nhân ghép và ảnh hưởng tới hoạt động tổng hợp của ADN, tới sự hoạt động của gen trong nhân.

- Gen nhân có vai trò quyết định quy định sự hình thành hầu hết các tính trạng của loài, gen bào chất cũng có một vai trò nhất định. Sự hoạt động đồng bộ của hai hệ thống di truyền đã đảm bảo cho cơ thể tồn tại, phát triển bình thường.

5. Một số điểm khác nhau về cấu trúc giữa gen ngoài nhân với gen trên NST

- Gen ngoài nhân cũng là ADN có mặt trong Plasmit của vi khuẩn, trong ti thể và lạp thể. Còn gen trên NST tồn tại trong nhân tế bào thành từng nhóm liên kết, số nhóm liên kết đúng bằng số lượng NST đơn bội của loài.

- Lượng ADN trong tế bào chất cũng ít hơn nhiều so với lượng ADN trong nhân và cũng khác ở một vài tính chất.

- Hàm lượng ADN trong tế bào chất không ổn định phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào, còn hàm lượng ADN trong nhân luôn ổn định.

- ADN trong tế bào chất xoắn kép, trần, dạng vòng tương tự ADN của vi khuẩn và virut. Bộ mã di truyền trong ADN ti thể và lạp thể cũng khác với mã di truyền trong nhân ở một số chi tiết. Ví dụ, mã UGA là mã kết thúc của gen nhân nhưng lại không phải là mã kết thúc của ti thể mà mã này lại mã hóa tritophan. Khác với mã trong nhân, metionin được mã hóa bởi AUA và AUG trong gen bào chất.

6. Một số khác nhau về sự di truyền giữa gen bào chất với gen trong nhân

- Trong di truyền qua nhân vai trò của tế bào sinh dục đực và cái ngang nhau. Trong di truyền qua tế bào chất vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái.

- Các tính trạng di truyền qua NST tuân theo các định luật di truyền Menđen và những định luật di truyền bổ sung sau Menđen của thuyết di truyền NST. Các tính trạng di truyền qua tế bào chất không tuân theo các định luật di truyền của thuyết di truyền NST vì tế bào chất không được phân phối đều cho các tế bào con theo quy luật chặt chẽ như đối với các NST.

- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất được truyền theo dòng mẹ (nhưng không nhất thiết mọi tính trạng di truyền theo mẹ đều liên quan với các gen trong tế bào chất vì còn những nguyên nhân khác). Tính trạng do gen tế bào chất quy định vẫn tồn tại khi thay đổi nhân tế bào bằng nhân có bộ NST khác.

Bài 60

DI TRUYỀN PHÁT TRIỂN CÁ THỂ

1. Sự phát triển cá thể

Sự phát triển cá thể là quá trình phát triển của một cá thể kể từ khi sinh ra, sinh trưởng, phát triển, già và chết. Các cơ thể đều được phát sinh từ một tế bào (bào tử, hợp tử) hoặc một nhóm tế bào (từ mô sinh dưỡng hoặc một phần của cơ thể mẹ). Các tế bào này qua nguyên phân tạo ra nhiều tế bào, từ đó phân hóa các mô, hình thành cơ quan tạo nên cơ thể với đầy đủ các bộ phận. Đây là quá trình triển khai đồng bộ một chương trình phát triển đã được mã hóa trong ADN của tế bào khởi đầu.

Những nhân tố tác động lên sự phát triển của cá thể đó là :

- Sự tác động qua lại giữa các gen trong kiểu gen biểu hiện qua sự tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp, đa hiệu, sự điều hòa hoạt động của các gen trong kiểu gen.

- Giữa hoạt động của hệ gen nhân và hệ gen tế bào chất.

- Ảnh hưởng của môi trường là nơi cung cấp vật chất, năng lượng và thông tin cho sự thực hiện chương trình phát triển của cá thể.

2. Mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường và kiểu hình trong một cơ thể.

- Kiểu gen quy định mức phản ứng (mức phản ứng đó là giới hạn thường biến của 1 kiểu gen trước những điều kiện môi trường khác nhau). Trong mỗi kiểu gen, mỗi gen có mức phản ứng riêng, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng, tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp. Trong thiên nhiên cá thể nào có mức phản ứng rộng thì sẽ thích nghi hơn.

- Môi trường xác định việc hình thành một kiểu hình cụ thể trong giới hạn mức phản ứng. Nếu môi trường tác động vượt ra ngoài mức phản ứng sẽ hình thành các đột biến hoặc gây chết đối với cơ thể.

- Kiểu hình là kết quả tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường. Cùng một kiểu gen nhưng trong các điều kiện môi trường khác nhau thì sẽ cho những kiểu hình khác nhau.

Ví dụ, giống hoa anh thảo màu hoa đỏ và trắng được chi phối bởi 1 cặp gen nhưng chúng có phản ứng khác nhau trước cùng điều kiện nhiệt độ của môi trường. Nòi thỏ Himalaya có bộ lông trắng ở thân do enzim kiểm soát tổng hợp sắc tố mêlanin mất hoạt tính ở nhiệt độ của thân cao hơn 37^{O}C. Còn ở phần tai, đuôi và chân thì có lông đen vì ở đây thân nhiệt thấp hơn $37^{0}C$. Tuy nhiên nếu cạo một mảng lông ở sườn hoặc lưng rồi chườm vào đó một túi nước đá một thời gian nhất định thì sẽ mọc lông đen.

Như vậy, có thể kết luận : Bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền đạt cho con kiểu gen để quy định hình thành tính trạng đó, nếu con gặp điều kiện môi trường giống với bố mẹ thì con hình thành kiểu hình giống bố mẹ. Kiểu gen quy định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường. Kiểu hình là kết quả của sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường.

3. Vai trò của mối quan hệ kiểu gen - môi trường - kiểu hình trong thực tiễn sản xuất

- Giống cây trồng vật nuôi chính là kiểu gen.

- Các yếu tố kĩ thuật tác động phù hợp đối với mỗi giống là môi trường.

- Năng suất biểu hiện cụ thể của giống trong một điều kiện canh tác nhất định chính là kiểu hình.

Như vậy trong thực tiễn sản xuất kiểu gen quy định giới hạn năng suất của một giống. Kĩ thuật sản xuất quy định năng suất cụ thể của một giống trong giới hạn của mức phản ứng do kiểu gen quy định. Năng suất (tổng hợp các tính trạng số lượng) là kết quả tác động của cả giống và các yếu tố kĩ thuật. Có giống tốt mà không nuôi, trồng đúng kĩ thuật sẽ không phát huy hết tiềm năng của giống, trong sản xuất cũng cần chú ý tới ảnh hưởng khác nhau của môi trường đối với từng loại tính trạng. Ví dụ, tính trạng chất lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen rất ít hoặc không chịu ảnh hưởng của môi trường, còn tính trạng số lượng thường là tính trạng đa gen, lại chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường. Ngược lại khi đã đáp ứng đầy đủ các yêu cầu kĩ thuật sản xuất mà muốn vượt giới hạn năng suất của giống cũ thì phải đổi giống, cải tiến giống cũ hoặc tạo giống mới. Trong chỉ đạo nông nghiệp, tùy điều kiện cụ thể của từng nơi, trong từng giai đoạn mà người ta nhấn mạnh yếu tố giống hay yếu tố kĩ thuật nhưng không bao giờ quên một trong hai yếu tố đó.

4. Thường biến là gì

Thường biến là những biến đổi kiểu hình của cùng một kiểu gen, phát sinh trong quá trình phát triển cá thể dưới ảnh hưởng của môi trường chứ không do sự biến đổi trong kiểu gen.

Nguyên nhân phát sinh thường biến : Thường biến phát sinh dưới ảnh hưởng trực tiếp của môi trường trong giới hạn mức phản ứng của kiểu gen.

5. Đặc điểm biểu hiện của thường biến

- Cùng một kiểu gen trong các môi trường khác nhau có thể hình thành những thường biến khác nhau.

- Thường biến do kiểu gen quy định. Mỗi kiểu gen có một giới hạn thường biến nhất định. Giới hạn thường biến càng rộng sinh vật càng thích nghi.

- Thường biến chỉ là biến đổi kiểu hình, không liên quan tới biến đổi kiểu gen, nên thường biến không di truyền được.

- Thường biến : biến đổi đồng loạt theo cùng một hướng xác định, trong cùng một điều kiện môi trường giống nhau với một nhóm cá thể, các biến đổi này tương ứng với điều kiện môi trường.

- Cùng một kiểu gen trong từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển khác nhau của cơ thể cho những thường biến khác nhau.

- Giới hạn thường biến của kiểu gen sẽ thay đổi lúc kiểu gen thay đổi, mà kiểu gen thay đổi do lai giống và do kết quả của đột biến.

Bài 61

NHỮNG CỐNG HIẾN VÀ NHỮNG HẠN CHẾ CƠ BẢN CỦA MENĐEN TRONG NGIÊN CỨU DI TRUYỀN

1. Những cống hiến cơ bản của Menđen

Trước Menđen, nhiều nhà khoa học cũng đã sử dụng phương pháp lai giống để nghiên cứu sự di truyền các tính trạng. Nhưng họ đã nghiên cứu đồng thời sự di truyền của tất cả các tính trạng, nên không rút ra được quy luật. Menđen đã dùng phương pháp phân tích cơ thể lai (một đóng góp lớn cho Di truyền học) và đã tìm ra được các quy luật di truyền.

a) Chọn đối tượng nghiên cứu có 3 đặc điểm ưu việt cơ bản :

- Thời gian sinh trưởng ngắn trong vòng một năm ;

- Cây đậu Hà Lan có khả năng tự thụ phấn cao độ (do cấu tạo của hoa) nên tránh được sự tạp giao trong lai giống ;

- Có nhiều tính trạng đối lập và tính trạng đơn gen (chọn 7 cặp tính trạng).

b) Đề xuất phương pháp phân tích cơ thể lai gồm 4 nội dung cơ bản :

+ Tạo dòng thuần chủng trước khi thực hiện các phép lai để phát hiện các quy luật di truyền.

+ Lai và phân tích kết quả lai của từng cặp tính trạng, trên cơ sở đó tìm quy luật di truyền của nhiều tính trạng.

+ Sử dụng phép lai phân tích để phân tích kiểu di truyền của các cây mang tính trạng trội. Sự phân tích này cho phép xác định được bản chất của sự phân li kiểu hình là do sự phân li các nhân tố di truyền trong quá trình giảm phân và thụ tinh.

+ Sử dụng toán thống kê và lí thuyết xác xuất để phân tích quy luật di truyền các tính trạng.

- Phát hiện ra 3 định luật di truyền đơn giản nhưng rất cơ bản của các hiện tượng di truyền (định luật tính trội, định luật phân li, định luật di truyền phân li độc lập các tính trạng).

- Giả định nhân tố di truyền chi phối tính trạng, trong tế bào cơ thể nhân tố di truyền tồn tại thành cặp, mỗi cặp có 2 thành viên (một thành viên có nguồn gốc từ bố, một thành viên có nguồn gốc từ mẹ). Khi giảm phân tạo giao tử mỗi thành viên chỉ đi về 1 giao tử. Nhờ đó lúc thụ tinh các cặp nhân tố di truyền được phục hồi, tính trạng được biểu hiện. Đây là cơ sở đặt nền móng để phát hiện ra cơ chế giảm phân, tạo giao tử và thụ tinh.

- Các định luật di truyền của Menđen là cơ sở khoa học và là phương pháp lai tạo để hình thành các giống mới. Các định luật di truyền của ông còn cho phép giải thích được tính nguồn gốc và sự đa dạng của sinh giới

2. Hạn chế của Menđen

- Về nhận thức tính trội : Menđen cho rằng chỉ có hiện tượng trội hoàn toàn. Sinh học hiện đại bổ sung thêm ngoài hiện tượng trội hoàn toàn còn có hiện tượng trội không hoàn toàn, trong đó trội không hoàn toàn là phổ biến hơn.

- Menđen cho rằng mỗi cặp nhân tố di truyền xác định một tính trạng. Sinh học hiện đại bổ sung thêm hiện tượng tương tác nhiều gen xác định một tính trạng và 1 gen chi phối nhiều tính trạng.

- Với quan điểm di truyền độc lập của Menđen, mỗi cặp nhân tố di truyền phải tồn tại trên 1 cặp NST. Qua công trình nghiên cứu của Mogan đã khẳng định trên một NST tồn tại nhiều gen, các gen trên một NST tạo thành một nhóm liên kết, tính trạng di truyền theo từng nhóm tính trạng liên kết.

- Những giả định của Menđen về nhân tố di truyền chi phối tính trạng này đã được sinh học hiện đại xác minh đó là các gen tồn tại trên NST thành cặp tương ứng.

- Chính Menđen không hiểu được mối quan hệ giữa gen, môi trường và tính trạng. Sinh học hiện đại đã làm rõ mối quan hệ đó. Trong quá trình di truyền, gen quy định mức phản ứng, môi trường xác định sự hình thành một kiểu hình cụ thể trong giới hạn mức phản ứng. Còn tính trạng biểu hiện chỉ là kết quả tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường.

Bài 62

NHỮNG CỐNG HIẾN CƠ BẢN CỦA MOGAN TRONG NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN

1. Sử dụng ruồi giấm làm đối tượng nghiên cứu di truyền

Dùng ruồi giấm làm đối tượng nghiên cứu di truyền có rất nhiều thuận lợi : dễ nuôi trong ống nghiệm, chủ động chỉnh lí được môi trường, đẻ nhiều, vòng đời ngắn, có nhiều biến dị về hình thái : mắt, cánh, thân lông ... có thể phát hiện dễ dàng bằng mắt thường, dễ phân biệt giữa con đực và con cái nên dễ xếp cặp trong các thí nghiệm lai.

2. Chuyển phép lai thuận nghịch kết hợp với lai phân tích xuống đời lai F_1

Nhờ chuyển phép lai thuận nghịch kết hợp với lai phân tích thực hiện ở F_1, Mogan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen.

3. Phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết gen và hoán vị gen

Mogan đã lai 2 dòng ruồi giấm thuần chủng khác nhau về 2 tính trạng tương phản thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt được F_1 đồng loạt thân xám, cánh dài. Đem ruồi đực F_1 lai phân tích được F_B phân li kiểu hình theo tỉ lệ : 1 xám, dài : 1 đen, cụt. Ông đã giải thích rằng nếu mỗi gen trên một NST phân li độc lập, tổ hợp tự do thì kết quả của phép lai phân tích nói trên phải cho tỉ lệ 1 : 1 : 1 : 1. Nhưng kết quả của phép lai này tỉ lệ kiểu hình là 1 : 1.

Điều này chỉ có thể giải thích khi chấp nhận 2 gen xác định 2 tính trạng nói trên tồn tại trên 1 NST liên kết với nhau hoàn toàn.

$$P: \quad \frac{BV}{BV} \quad \times \quad \frac{bv}{bv}$$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

$$G_P: \quad \underline{BV} \qquad\qquad \underline{bv}$$

$$F_1 : \quad ♂ \frac{BV}{bv} \quad \times \quad ♀ \frac{bv}{bv}$$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

$$G_{F_1} : \quad \underline{BV} : \underline{bv} \qquad \underline{bv}$$

$$F_B : \quad 1 \frac{BV}{bv} \quad : \quad 1 \frac{bv}{bv}$$

1 mình xám, cánh dài : 1 mình đen, cánh cụt

- Mogan phát hiện ra hiện tượng di truyền hoán vị gen :

Cho ruồi cái F_1 lai phân tích. Kết quả F_B tạo ra 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ không bằng nhau. Chứng tỏ trong quá trình giảm phân tạo giao tử cơ thể cái F_1 có xảy ra hiện tượng hoán vị gen ở một số tế bào sinh dục. Kết quả thí nghiệm như sau :

$$F_1 : \quad ♀ \frac{BV}{bv} \quad \times \quad ♂ \frac{bv}{bv}$$

Ruồi mình xám, cánh dài | Ruồi mình đen, cánh cụt

$$G_{F_1} : \quad \frac{BV}{0{,}41} : \frac{bv}{0{,}41} : \frac{Bv}{0{,}09} : \frac{bV}{0{,}09} \qquad \frac{bv}{1{,}0}$$

$$F_B : KG(4) : 0{,}41 \frac{BV}{bv} : 0{,}41 \frac{bv}{bv} : 0{,}09 \frac{Bv}{bv} : 0{,}09 \frac{bV}{bv}$$

KH(4) : 0,41 mình xám cánh dài :
0,41 mình đen, cánh cụt :
0,09 mình xám, cánh cụt :
0,09 mình đen, cánh dài.

4. Phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết với giới tính

Đem lai ruồi giấm cái mắt đỏ với ruồi giấm đực mắt trắng được F_1 đồng loạt ruồi mắt đỏ. Cho F_1 giao phối với nhau được F_2 phân li theo tỉ lệ : 3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng, mắt trắng lại là ruồi đực. Điều này chứng tỏ gen xác định màu mắt nằm trên NST giới tính X di truyền theo cơ chế di truyền chéo. Sơ đồ sau sẽ giải thích rõ điều đó :

P	X^WX^W Ruồi mắt đỏ	×	X^wY Ruồi mắt trắng
G_P :	X^W		X^w, Y
F_1 :	$X^W X^w$ Ruồi mắt đỏ	×	X^WY Ruồi mắt đỏ
G_{F_1} :	X^W, X^w		X^W, Y

F_2 : KG(4) : $1X^WX^W : 1X^WX^w : 1X^WY : 1X^wY$

KH (2) : 2 ruồi cái mắt đỏ
1 ruồi đực mắt đỏ
1 ruồi đực mắt trắng.

5. Đề xuất phương pháp xác định tần số hoán vị gen qua lai phân tích

Đây là phương pháp độc đáo nhờ đó mà có thể thiết lập được bản đồ di truyền theo đường thẳng trên NST. Trong bản đồ di truyền, khoảng cách giữa các gen được đo bằng giá trị trao đổi chéo giữa 2 gen đó.

6. Mogan là người đầu tiên đề xuất các vai trò cơ bản của gen

Việc đề xuất vai trò cơ bản của gen đặt nền móng cho sinh học hiện đại phát hiện sâu sắc hơn chức năng của gen.

Bài 63

SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN VỀ CẤU TRÚC VÀ KIỂU HÌNH

1. Khái niệm về gen

Gen là một đoạn mạch phân tử axit nucleic mang thông tin di truyền về một phân tử protein nào đó hoặc giữ chức năng điều hòa.

2. Biểu hiện về cấu trúc của gen

a) Biểu hiện về cấu trúc hóa học

- Là một đoạn phân tử ADN có số lượng nucleotit từ 1200 đến 3000 (gen cấu trúc).

- Được xây dựng từ 4 loại nucleotit : A, T, G, X. Mỗi nucleotit gồm 3 thành phần : một bazơnitric, một đường đeroxyribozơ, một phân tử H_3PO_4.

- Trên mỗi mạch đơn của gen các nucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị bền vững tạo nên chuỗi polinucleotit.

- Trên mạch kép nucleotit liên kết với nhau theo nguyên lí bổ sung giữa các cặp bazơnitric bổ sung cho nhau về kích thước phân tử : A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđro, G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđro và ngược lại.

- Từ 4 loại nucleotit đã tạo nên các loại gen khác nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nucleotit.

b) Biểu hiện về cấu trúc không gian

- Gen được cấu trúc theo mô hình không gian của Watsơn - Cric. Trên phân tử gen xoắn theo chiều từ trái qua phải theo chu kì xoắn, mỗi chu kì xoắn gồm 10 cặp nucleotit, có chiều cao 34 Å..

- Mỗi gen là 1 đoạn xoắn kép của phân tử ADN. Trong cấu trúc phân tử các bazơnitric nằm phía trong cùng tạo nên các bậc thang, các bazơnitric nằm ở giữa tạo nên các tay thang, phân tử ADN nằm ở ngoài cùng. Khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4 Å .

* Ở một số loài virut gen có cấu trúc mạch đơn giống cấu trúc ARN. Ở vi khuẩn gen có cấu trúc mạch kép dạng vòng.

* Gen ổn định tương đối, có khả năng biến đổi cấu trúc do đột biến cấu trúc gen như : mất, thêm, thay thế, đảo vị trí nucleotit. Các đột biến gen có thể tạo nên nhiều alen mới từ một gen, hoặc đột biến thuận nghịch. Trung bình 1 cặp gen có 2 alen, tuy nhiên nếu bị đột biến mỗi gen có thể đột biến thành 2, 3, 4 ... alen.

3. Biểu hiện về chức năng của gen

- Gen mang thông tin di truyền, thông tin đó được mật mã bởi trình tự phân bố các nucleotit

- Gen quy định mức độ phản ứng của tính trạng, có gen quy định mức phản ứng rộng, có gen quy định mức độ phản ứng hẹp.

- Gen tương tác với môi trường để hình thành tính trạng, một tính trạng nào đó xuất hiện là kết quả tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường.

- Trong tế bào cơ thể có nhiều loại gen, mỗi gen giữ một chức năng khác nhau. (Gen điều hòa, gen chỉ huy, gen khởi động, gen cấu trúc, gen trội, gen lặn...).

- Gen trội quy định tính trạng trội, gen lặn quy định tính trạng lặn, có gen quy định tính trạng trội hoàn toàn, có gen quy định tính trạng trội không hoàn toàn.

- Gen có thể hoạt động độc lập trong mối tương quan một gen, một tính trạng biểu hiện qua nội dung định luật phân li độc lập của Menđen.

- Gen có thể hoạt động tương tác nhiều mặt và vô cùng phức tạp, một gen có thể chi phối nhiều tính trạng, nhiều gen có thể chi phối một tính trạng biểu hiện qua tương tác bổ trợ, át chế, cộng gộp. Sự tương tác gen làm xuất hiện kiểu hình mới, thay đổi tỉ lệ kiểu hình Menđen.

- Gen có thể liên kết với nhau trên cùng một NST tạo thành nhóm liên kết, số nhóm liên kết gen bằng số lượng NST đơn trong bộ NST đơn bội của loài (trong trường hợp gen liên kết hoàn toàn), gen có thể sắp xếp xa nhau, sức liên kết kém bền chặt, vì vậy trong giảm phân tại kì trước I có sự thay đổi vị trí gen tạo ra nhóm gen liên kết mới làm tăng biến dị tổ hợp.

- Gen nằm trên NST X di truyền theo cơ chế di truyền chéo, gen có thể nằm trên NST Y di truyền theo cơ chế di truyền thẳng.

- Gen có thể nằm ngoài nhân tế bào di truyền theo quy luật dòng mẹ.

- Gen có thể phát sinh đột biến về số lượng và cấu trúc tạo ra những tính trạng mới.

Bài 64

DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ

1. Cấu trúc di truyền quần thể

a) Khái niệm quần thể

Quần thể là một tập hợp cá thể cùng loài, chung sống trong một khoảng không gian xác định, ở một thời điểm nhất định.

Về mặt di truyền học người ta chia ra quần thể giao phối và quần thể tự phối, về mặt lịch sử mỗi quần thể là một cộng đồng có một lịch sử phát triển chung, có thành phần kiểu gen đặc trưng và ổn định.

Quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong tự nhiên. Ở những loài sinh sản hữu tính tự phối, sinh sản vô tính hay sinh sản sinh dưỡng thì có quan hệ mẹ con, nhưng không có quan hệ đực cái, thiếu mối quan hệ thích ứng lẫn nhau về mặt sinh sản cho nên tổ chức quần thể ít bộc lộ tính chất là một tổ chức tự nhiên hơn ở loài giao phối.

b) Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối

Sự tự phối trải qua nhiều thế hệ, các gen ở trạng thái dị hợp chuyển dần sang trạng thái đồng hợp tử, phân hóa thành các dòng thuần. Vì vậy ở các dòng thuần thuộc các đời con cháu chọn lọc không mang lại hiệu quả.

Nếu xét 1 cặp gen dị hợp Aa sau thế hệ thứ nhất tự thụ phấn dị hợp còn lại $\frac{1}{2}$, đồng hợp trội và đồng hợp tử lặn mỗi loại chiếm $\frac{1}{4}$

Sau n thế hệ tự thụ phấn liên tục dị hợp Aa sẽ còn lại $\left(\frac{1}{2}\right)^n$ đồng hợp tử trội và đồng hợp tử bằng :

$$1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n.$$

Vậy nếu n → ∞ thì :

$$Aa = \lim_{n \to \infty} \left(\frac{1}{2}\right)^n = 0$$

$$AA = aa = \lim_{n \to \infty} \frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n}{2} = \frac{1}{2}$$

c) Cấu trúc di truyền của quần thể giao phối

Sự giao phối đã làm cho quần thể đa hình về kiểu gen và đa hình về kiểu hình. Các cá thể trong quần thể, chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết. Ví dụ : gen A có 3 alen, a_1, a_2, a_3 thì sự giao phối sẽ tạo nên 6 kiểu gen. Nếu trong loài có tồn tại 2 gen A và B. Gen A có 3 alen, gen B 4 alen thì trong quần thể giao phối có 6 × 10 = 60 tổ hợp. Mỗi cá thể của mỗi loài số lượng gen là rất lớn có tới hàng ngàn, hàng vạn gen, mỗi gen lại gồm nhiều alen, nên quần thể giao phối có nhiều kiểu tổ hợp gen.

Tất cả các tổ hợp gen trong quần thể tạo nên vốn gen. Quần thể giao phối có chung một vốn gen. Thế hệ sau thừa hưởng và phát triển vốn gen của thế hệ trước.

Mặc dầu quần thể là đa hình, nhưng quần thể này có thể phân biệt với quần thể khác ở một tỉ lệ nhất định về kiểu hình. Từ tỉ lệ phân bố kiểu hình có thể suy ra tần số tương đối của các alen. Tần số tương đối của các alen được tính bằng tỉ lệ phần trăm số giao tử mang alen đó trong quần thể. Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

2. Trạng thái cân bằng của quần thể giao phối

a) Nội dung của định luật Hacđi - Vanbec

Trong những điều kiện nhất định, không có sự biến đổi tần số các alen, thì trong một quần thể giao phối, tỉ lệ các cá thể mang đặc tính trội và cá thể mang đặc tính lặn được giữ ở mức không đổi và tần số tương đối của các alen trong mỗi gen có khuynh hướng duy trì ổn định từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Ví dụ, chọn một trường hợp đơn giản là 1 gen gồm 2 alen A và a thì trong quần thể có 3 kiểu gen AA, Aa, aa. Giả sử tỉ lệ các kiểu gen này ở thế hệ xuất phát là :

$$0{,}25\ AA + 0{,}50\ Aa + 0{,}25\ aa = 1$$

Các cá thể AA cho giao tử A ;

Các cá thể aa cho giao tử a ;

Các cá thể Aa cho một nửa số giao tử A và một nửa số giao tử a.

Trong tổng số giao tử sinh ra từ thế hệ xuất phát, tỉ lệ giao tử mang gen A là $0{,}25 + \frac{0{,}5}{2} = 0{,}5$ tỉ lệ giao tử mang gen a : $0{,}25 + \frac{0{,}5}{2} = 0{,}5$.

Tỉ lệ tần số tương đối của alen A so với alen a ở thế hệ xuất phát là : $\frac{f_A}{f_a} = \frac{0{,}5}{0{,}5} = \frac{1}{1}$. Nếu các giao tử đực và giao tử cái có giao tử A và a đều có tỉ lệ như nhau thì khi kết hợp ngẫu nhiên sẽ tạo ra thế hệ tiếp theo với các kiểu gen như sau :

♂ ♀	0,5A	0,5a
0,5A	0,25AA	0,25Aa
0,5a	0,25Aa	0,25aa

Tỉ lệ kiểu gen ở thế hệ này vẫn là :

0,25 AA + 0,5 Aa + 0,25 aa = 1

Cứ như vậy ở các thế hệ tiếp theo tần số các alen vẫn được duy trì, không đổi.

b) Ý nghĩa của định luật Hacđi -Vanbec .

- Định luật Hacđi-Vanbec phản ánh trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể, giải thích được vì sao trong thiên nhiên có những quần thể đã được duy trì ổn định qua thời gian dài.

- Định luật này rất có ý nghĩa thực tiễn. Từ tỉ lệ các loại kiểu hình có thể suy ra tỉ lệ các loại kiểu gen và tần số tương đối của các alen. Ngược lại từ tần số tương đối của các alen có thể dự đoán tỉ lệ các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể, biết tần số xuất hiện một đột biến nào đó có thể dự tính xác suất bắt gặp thể đột biến có trong quần thể.

Tuy nhiên định luật này chỉ có tác dụng hạn chế. Trên thực tế, các thể đồng hợp trội, đồng hợp lặn, dị hợp có sức sống và giá trị thích ứng khác nhau, quá trình đột biến và quá trình chọn lọc không ngừng xảy ra làm cho tần số tương đối của các alen bị biến đổi. Đó là trạng thái động của quần thể, phản ánh tác dụng của chọn giống và giải thích cơ sở của sự tiến hóa.

3. Phân biệt quần thể tự phối với quần thể giao phối

Giao phối ngẫu nhiên và tự do giữa các cá thể trong quần thể (ngẫu phối) là nét đặc trưng của quần thể giao phối. Giữa các cá thể trong quần thể có mối quan hệ phụ thuộc lẫn nhau về mặt sinh sản (quan hệ đực cái, giữa bố mẹ và con). Sự giao phối giữa các cá thể trong cùng một quần thể diễn ra thường xuyên hơn so với giữa các cá thể thuộc các quần thể khác nhau, vì các quần thể trong loài thường bị cách li nhau bởi những vùng điều kiện sống không thuận lợi. Vì vậy quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong thiên nhiên. Ở những loài sinh sản hữu tính tự phối cũng như những loài sinh sản vô tính hay sinh sản sinh dưỡng thì có quan hệ mẹ con nhưng không có quan hệ đực cái. Mặc dầu có mối quan hệ về mặt kiếm ăn, tự vệ, chống chịu các yếu tố ngoại cảnh nhưng do thiếu mối quan hệ thích ứng lẫn nhau về mặt sinh sản cho nên tổ chức quần thể ít bị bộc lộ tính chất là một tổ chức tự nhiên hơn ở các loài giao phối.

a) Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể tự phối

- Sự tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân chia thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau.

- Trải qua nhiều thế hệ tự phối các gen ở trạng thái dị hợp tử chuyển dần sang trạng thái đồng hợp, làm tăng thể đồng hợp, giảm dần thể dị hợp, triệt tiêu ưu thế lai, sức sống giảm.

- Trong các thế hệ con cháu của một cây tự thụ phấn liên tục sự chọn lọc không mang lại hiệu quả.

b) Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể giao phối

- Quần thể giao phối có tính đa hình về kiểu gen, từ đó tạo nên tính đa hình về kiểu hình.

- Các cá thể trong quần thể giao phối chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết, khó tìm được 2 cá thể giống hệt nhau (chỉ trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng).

- Qua mỗi thế hệ giao phối tần số các kiểu gen, loại kiểu gen có thể thay đổi.

- Tất cả các tổ hợp gen trong quần thể tạo nên vốn gen của quần thể đó. Có thể xem quần thể giao phối là một tập hợp cá thể có chung một vốn gen, thế hệ sau thừa hưởng và phát triển vốn gen của thế hệ trước.

- Tuy quần thể là đa hình, nhưng một quần thể xác định được phân biệt với những quần thể khác cùng loài ở một tỉ lệ nhất định của những kiểu hình khác nhau. Ví dụ, tỉ lệ phần trăm các nhóm máu A, B, O thay đổi tùy từng quần thể người.

- Từ tỉ lệ phân bố các kiểu hình có thể suy ra tỉ lệ các kiểu gen và từ đó suy ra tần số tương đối của các alen.

- Quần thể giao phối làm biến động kiểu gen của quần thể, có thể dẫn đến hướng chọn lọc và thích nghi mới.

c) Tần số tương đối

Tần số tương đối của một alen được tính bằng tỉ lệ phần trăm số giao tử mang alen có trong quần thể. Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

4. Các nhân tố làm phá vỡ trạng thái cân bằng kiểu gen trong quần thể

Trong thiên nhiên, quần thể không thể có một số lượng vô tận, sự giao phối không phải là hoàn toàn tự do và ngẫu nhiên, thế cân bằng không phải là ổn định vì có tác động của các yếu tố khác như đột biến, CLTN, di nhập gen, lạc gen.

Ảnh hưởng của kích thước quần thể : Dịch gen làm thay đổi số lượng tương đối trong cơ cấu gen, vượt quá các tần số nguyên có trong quần thể ban đầu. Đây là dấu hiệu tách từ 1 quần thể lớn ra những quần thể nhỏ hơn để rồi sau này hình thành những quần thể lớn khác. Trong các nhóm nhỏ một alen nào đó có thể mất đi hay được chọn lọc một cách hoàn toàn do ngẫu nhiên.

- Giao phối không tự do : kiểu giao phối này xảy ra khi bố mẹ gặp nhau không phải hoàn toàn do ngẫu nhiên mà là có sự chọn lựa nhau.

- Giao phối có lựa chọn : có những trường hợp giao phối không hoàn toàn tự do mà lại có sự lựa chọn. Ở động vật khi giao phối có xu hướng lựa chọn kiểu hình thích hợp với chúng. Điều này thể hiện rõ khi nghiên cứu những con ruồi đực, ruồi cái mắt đỏ và mắt trắng. Trong quá trình nuôi dưỡng chung ruồi đực mắt đỏ được ruồi cái lựa chọn nhiều hơn gần 2 lần so với ruồi đực mắt trắng, kể cả ruồi cái mắt trắng cũng lựa chọn ruồi đực mắt đỏ. Đối với xã hội loài người thì sự lựa chọn này càng rõ rệt.

- Tự giao : Xu hướng của các cá thể cùng huyết thống giao phối với nhau là một nguyên nhân khác cản trở giao phối tự do. Sự tự giao qua nhiều đời sẽ làm cho tần số dị hợp giảm đi, tần số kiểu gen đồng hợp tăng lên, mặc dầu tần số gen p, q vẫn giữ nguyên 0,5 nhưng tỉ lệ kiểu gen dị hợp trong quần thể hạ xuống rất nhanh, theo cấp số nhân. Bản thân hiện tượng tự giao đã đưa đến sự biểu hiện các gen lặn ở thể đồng hợp dẫn tới hiện tượng giảm sức sống. Ví dụ, ở người khi giao phối thân thuộc tỉ lệ chết do các gen lặn ở các trẻ sinh ra cao hơn bình thường tới 13%.

- Do đột biến : Tần số gen trong quần thể chỉ ổn định nếu không có đột biến. Đột biến là nguồn nguyên liệu cung cấp biến dị cho tiến hóa chọn lọc. Tuy tần số đột biến ở mỗi gen rất thấp, nhưng do số lượng gen trong quần thể rất lớn nên tần số tổng cộng nói chung lại rất cao. Locut nào cũng có khả năng đột biến, do vậy dần dần trong vốn gen tích lũy thêm các đột biến mới của các locut khác nhau. Qua mỗi đời cơ cấu gen thay đổi khác mức ổn định ban đầu. Đó là áp lực đột biến làm thay đổi cân bằng gen trong quần thể.

- CLTN : CLTN thực tế cho thấy tần số alen dại so với alen đột biến vẫn cao hơn rất nhiều mặc dầu đột biến nghịch hiếm hơn đột biến thuận. Điều này được giải thích bằng CLTN, thông qua lí thuyết áp lực chọn lọc, cân bằng giữa đột biến và chọn lọc, chọn lọc chống các tính trạng trội, chọn lọc chống các tính trạng lặn.

- Di gen và nhập gen.

Sự di gen và nhập gen từ quần thể khác vào cũng có thể làm thay đổi tần số alen trong quần thể ban đầu. Mức thay đổi phụ thuộc vào tần số cá thể đã di hoặc nhập gen và theo sự chênh lệch giữa hai tần số gen của quần thể và của bộ phận di hoặc nhập thêm lúc xảy ra hiện tượng đó.

- Do lạc gen trong giảm phân : bình thường tần số các giao tử của 1 cặp gen bao giờ mỗi loại cũng bằng 0,5. Tuy nhiên do rối loạn quá trình giảm phân đã làm thay đổi tỉ lệ các loại giao tử dẫn tới thay đổi tỉ lệ giới tính trong đời con, điều này đã được minh chứng khi nghiên cứu ở một số dòng ruồi giấm.

Phần III

ỨNG DỤNG QUY LUẬT DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ VÀO CHỌN GIỐNG

Bài 65

PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN VÀ CÁC PHƯƠNG PHÁP LAI TRONG CHỌN GIỐNG

1. Phương pháp gây đột biến

a) Gây đột biến nhân tạo bằng tác nhân vật lí

Gây đột biến nhân tạo bằng tác nhân vật lí như các loại tia phóng xạ (tia X, tia gamma, tia beta, chùm nơtron) có tác dụng kích thích và ion hóa các nguyên tử khi chúng xuyên qua các tổ chức, tế bào sống, ảnh hưởng đến ADN, ARN khi tác động lên phân tử nước. Trong chọn giống thực vật, tùy từng giống cây mà sử dụng cường độ, liều lượng phù hợp để xử lí lên hạt khô, hạt nảy mầm, đỉnh sinh trưởng. Còn đối với tia tử ngoại vì không có khả năng xuyên sâu nên chỉ được dùng cho vi sinh vật để gây các đột biến gen.

b) Gây đột biến nhân tạo bằng tác nhân hóa học

Hóa chất gây đột biến thấm vào tế bào tác động lên NST gây nên các đột biến về số lượng, cấu trúc NST và các đột biến gen. Ví dụ, chất consixin khi thấm vào tế bào sẽ đình chỉ việc hình thành dây tơ vô sắc tạo nên các thể đa bội. Đối với từng loại cây trồng, hóa chất được sử dụng với nồng độ, thời gian tác động khác nhau lên từng vị trí cơ quan cây trồng gây đột biến.

c) Thành tựu về gây đột biến nhân tạo ở thực vật và vi sinh vật

* Thành tựu về gây đột biến ở thực vật

Đối với thực vật, phương pháp gây đột biến tỏ ra có hiệu quả cao. Người ta đã tạo được nhiều đột biến có giá trị ở lúa mì, bông, khoai tây, ... Đối với các thể đa bội được sử dụng để lấy thân, lá, củ nhằm nâng cao năng suất, phẩm chất tốt.

* Thành tựu chọn giống vi sinh vật bằng đột biến nhân tạo

Chọn giống phóng xạ, hóa học được tiến hành có hiệu quả trên vi sinh vật trải qua 2 giai đoạn, đó là giai đoạn chọn giống bậc thang : trải qua nhiều bậc chọn lọc các đột biến năng suất, các nòi vi sinh vật được tăng lên dần. Ví dụ, bằng con đường này đã tạo được chủng đột biến penixilin có hoạt tính sản xuất tăng 200 lần dạng khởi đầu. Giai đoạn chọn giống bằng ngăn trở sinh tổng hợp : tạo được nòi vi sinh vật đột biến có năng suất tổng hợp lizin gấp 300 lần dạng khởi đầu. Trên chuỗi phản ứng tổng hợp lizin từ axit asparagenic có một nhánh tạo ra homoxerin, khi gây một đột biến hóa học ngăn trở chuyển hóa axit asparagenic thành homoxerin. Vì thế toàn bộ axit asparagenic đều chuyển hóa thành lizin.

Cho đến nay, bằng phương pháp gây đột biến nhân tạo đã tạo được hàng loạt chủng vi sinh vật có giá trị kinh tế cao.

2. Các phương pháp lai hữu tính

a) Giao phối gần

* Khái niệm

Giao phối gần là sự giao phối giữa các cá thể có quan hệ họ hàng gần (giữa các cá thể cùng bố mẹ, giữa bố mẹ với con).

* Ảnh hưởng của giao phối gần tới kiểu hình

Con cái sinh ra thoái hóa, sức sống kém dần, sinh trưởng phát triển kém, năng suất, phẩm chất giảm, tính chống chịu với điều kiện bất lợi kém đi. Ở động vật thường hay xuất hiện quái thai, dị hình, giảm tuổi thọ.

* Ảnh hưởng của giao phối gần đến kiểu gen

Khi giao phối gần qua nhiều thế hệ tính dị hợp tử giảm, đồng hợp tử tăng, các gen lặn bất lợi quay nhanh lại trạng thái đồng hợp giảm sức sống, gây chết. Đây là giả thuyết gen gây chết, giải thích nguyên nhân thoái hóa giống. Từ cơ sở di truyền này mà luật hôn nhân gia đình cấm kết hôn trong họ hàng gần.

Giao phối gần sẽ làm xuất hiện các đồng hợp tử, tạo ra các dòng thuần, có vai trò trong tạo giống.

* Ý nghĩa thực tiễn của giao phối gần

- Củng cố một số tính trạng mong muốn do các gen xác định chúng ở trạng thái đồng hợp tử.

- Tạo các dòng thuần chủng ở cây giao phấn làm nguyên liệu để tạo ưu thế lai và lai tạo giống mới.

- Trên cơ sở tạo ra các dòng thuần chủng có thể kiểm tra, đánh giá kiểu gen của từng dòng, phát hiện gen xấu để loại bỏ, xác định được những dòng ưu việt nhất. Đây là cơ sở khoa học của chọn giống đầu dòng và tạo giống tốt thuần chủng.

* Khái niệm dòng thuần

Dòng thuần là dòng đồng hợp tử về kiểu gen và đồng nhất về một loại kiểu hình. Tuy nhiên trong chọn giống khi đề cập tới dòng thuần, thường chỉ đề cập tới một hay một số gen quy định một hay một số tính trạng có ý nghĩa về kinh tế được các nhà tạo giống quan tâm tới.

* Các phương pháp tạo dòng thuần

- Cho tự thụ phấn liên tục qua nhiều thế hệ, sau đó tiến hành chọn lọc các cá thể thuần chủng rồi nhân riêng ra để tạo dòng thuần.

- Lưỡng bội hóa cá thể đơn bội bằng tác động của consixin với nồng độ và thời gian xử lí thích hợp sẽ tạo được dòng thuần chủng về tất cả các gen.

- Gây đột biến thuận nghịch từ các cá thể dị hợp. Nếu gây đột biến thuận thì sẽ tạo ra dạng đồng hợp lặn. Nếu gây đột biến nghịch tạo dạng đồng hợp tử trội.

* Vai trò của dòng thuần trong nghiên cứu di truyền và trong chọn giống

- Trong nghiên cứu di truyền : Sử dụng dòng thuần chủng để phân tích kiểu gen, xác định dòng thuần chủng của các tính trạng trội. Trên cơ sở đó xác định được quy luật phân bố kiểu gen là cơ sở cho khả năng biểu hiện kiểu hình theo một tỉ lệ phân li nhất định.

- Trong chọn giống : Làm nguyên liệu cho tạo ưu thế lai và lai tạo giống mới phát hiện dị tật của giống so sánh, đánh giá hiệu quả của các giống tìm ra giống tốt nhất. Dòng thuần đồng hợp tử lặn được sử dụng trong lai phân tích để xác định độ thuần chủng của giống trước khi đưa vào sản xuất.

b) Tạo ưu thế lai

* Khái niệm

Khi lai giữa các loài, các thứ, các giống hoặc các dòng thuần có kiểu gen khác nhau, cơ thể lai F_1 thường có các đặc điểm vượt bố mẹ về sức sống, sinh trưởng, phát triển, về tính chống chịu với điều kiện bất lợi của môi trường, về khả năng sử dụng chất dinh dưỡng. Đây là hiện tượng ưu thế lai.

* Cơ sở di truyền

- Giả thiết về trạng thái dị hợp tử theo nhiều gen ở cơ thể lai : cơ thể lai F_1 thuộc thể dị hợp theo nhiều gen, trong đó gen lặn không được biểu hiện. Cơ thể lai này có mâu thuẫn nội bộ cao, sức sống tăng cường, đồng hóa dị hóa mạnh cơ thể lai có năng suất, phẩm chất, thích nghi tốt.

$$P : AABBCC \times aabbcc \rightarrow F_1 : AaBbCc$$

Tuy nhiên ở các thế hệ sau, từ F_2 trở về sau, tỉ lệ dị hợp tử giảm dần và ưu thế lai cũng giảm dần.

- Giả thuyết về tác động cộng gộp của các gen trội có lợi : phần lớn các alen trội thường tác động có lợi hơn các alen lặn. Hiện tượng này thấy rõ ở các tính trạng đa gen như chiều cao cây, năng suất thường phụ thuộc vào số lượng gen trội trong kiểu gen.

$$AAbbCCdd \times aaBBccDD \rightarrow AaBbCcDd$$

- Giả thuyết siêu trội : theo giả thuyết này, thể dị hợp của các alen luôn luôn tốt hơn thể đồng hợp, kể cả đồng hợp trội

$$AA < Aa > aa$$

Hiện tượng siêu trội được giải thích là do có sự tương tác giữa 2 alen khác nhau về chức phận trong cùng 1 locut dẫn đến hiệu quả bổ trợ, làm tăng tác động của alen trội.

* Các phương pháp tạo ưu thế lai

+ *Lai khác dòng đơn* : Tạo 2 dòng tự thụ phấn liên tục qua 5 - 7 thế hệ để tạo ra các dòng thuần, rồi lai chúng với nhau, sẽ được dạng ưu thế lai khác dòng :

$$A \times B \rightarrow C$$

+ *Lai khác dòng kép* : Để tạo ra giống lai mới có đặc tính tốt của nhiều dòng thường dùng phép lai khác dòng kép gồm nhiều dạng khởi đầu tham gia :

$$\left.\begin{array}{l} A \times B \rightarrow C \\ D \times E \rightarrow G \end{array}\right\} C \times G \rightarrow H$$

Trong tạo giống lúa mì thường sử dụng phương pháp lai phức tạp nhiều bậc.

+ *Lai thuận và lai nghịch* :

Ưu thế lai phụ thuộc vào cả đặc tính tế bào chất. Vì vậy, phép lai thuận và lai nghịch cho hiệu quả ưu thế lai không giống nhau. Người ta đã thử lai thuận và lai nghịch để xác định xem hướng lai nào tạo ra cá thể lai có giá trị nhất.

Cần chú ý ở động vật, người ta sử dụng lai kinh tế để tạo ưu thế lai. Đó là phép lai giữa 2 cá thể thuộc 2 giống thuần chủng có đặc điểm di truyền khác nhau thu được F_1 để làm sản phẩm mà không dùng để làm giống. Cơ thể lai F_1 có sức sống tốt, sức sản xuất thịt, trứng, sữa, lông tốt, tăng trọng nhanh.

* Biện pháp duy trì và củng cố ưu thế lai

- Đối với cây trồng có thể sử dụng sinh sản sinh dưỡng thay thế cho sinh sản hữu tính.

- Ở vật nuôi, ưu thế lai được duy trì, củng cố bằng lai luân phiên, con lai tạo ra trong mỗi thế hệ được lần lượt cho lai trở lại với dạng bố, mẹ ban đầu.

c) Lai xa

* Khái niệm

Lai xa là phương pháp lai giữa các dạng bố, mẹ thuộc hai loài khác nhau hoặc thuộc các chi, các họ khác nhau, làm xuất hiện những dạng lai có tính trạng mới mà không thể tạo ra được bằng phép lai cùng loài.

* Tại sao khó lai xa

Các cá thể khác loài, khác giống hoặc khác họ thường khác nhau về bộ máy di truyền (bộ NST, bộ gen) nên không dung hợp được về mặt di truyền trong thụ tinh. Ở thực vật khác loài thường không giao phấn. Hạt phấn của loài này không nảy mầm trên vòi nhụy hoặc nảy mầm được nhưng chiều dài ống phấn không phù hợp với chiều dài vòi nhụy của loài kia, do đó không thụ tinh được.

Ở động vật khác loài thường khó giao phối, do chu kì sinh sản khác nhau, hệ thống phản xạ sinh dục khác nhau, bộ máy sinh dục không tương ứng, tinh trùng của loài này bị chết trong đường sinh dục của loài khác.

* Phương pháp khắc phục khó lai xa

Người ta có thể sử dụng một trong ba phương pháp cơ bản sau :

- Trộn lẫn phấn hoa : Trước khi lai lấy hạt phấn khỏe mạnh của loại định lai trộn lẫn với hạt phấn của một số loài khác nhưng đã giết chết năng lực thụ tinh của chúng bằng nhiệt. Đem hỗn hợp hạt phấn đó rắc lên noãn của cây làm mẹ gây nên sự cạnh tranh, có thể dẫn tới sự thụ tinh.

- Lai chuyển dịch dần : Trước khi lai với loài định lai, ta lấy dạng làm bố lai lần lượt với các loài khác có quan hệ họ hàng gần hơn nhằm tiếp cận dần về mặt di truyền. Ví dụ ta có 5 loài được xếp theo thứ tự A, B, C, D, E (thứ tự này còn nói lên mối quan hệ về mặt di truyền gần hay xa). Ta muốn lai giữa loài A với loài E. Trước khi lai với loại E ta phải tiến hành lần lượt các phép lai sau :

$$A \times B \rightarrow I$$

$$I \times C \rightarrow F$$

$$F \times D \rightarrow K$$

$$K \times E \rightarrow Q$$

(Ở đây trong dạng lai K có vật chất di truyền của A. Vậy khi lai K với E tạo ra Q là kết quả lai xa bằng phương pháp lai chuyển dịch dần).

- Chuyển dời đầu nhụy : Ở thực vật trước khi lai giữa hai loài, người ta chuyển một phần nhụy loài làm bố đến ghép lên nhụy loài làm mẹ, tiếp đó rắc hạt phấn lên đầu nhụy được ghép đó. Kết quả lai sẽ thành công.

* Tại sao cơ thể lai xa được tạo ra thường bất thụ

Bằng các phương pháp khắc phục khó lai xa, các nhà chọn giống đã tạo được hạt lai có nhiều đặc điểm di truyền quý hiếm. Nhưng cơ thể lai xa không sinh sản được vì bộ NST của 2 loài trong cơ thể lai xa thường khác nhau về số lượng, hình dạng, cách sắp xếp gen trên NST, không phù hợp giữa nhân và tế bào chất. Quá trình phát sinh giao tử của cơ thể lai bị trở ngại, tại kì trước I của giảm phân các NST của 2 loài không xếp được thành cặp tương đồng. Cơ thể lai không tạo được giao tử hoặc giao tử tạo ra không có sức sống. Nên cơ thể lai xa bất thụ hoàn toàn.

* Phương pháp khắc phục tính bất thụ của cơ thể lại xa

- Sử dụng phương pháp đa bội hóa bằng tác nhân consixin với nồng độ và thời gian xử lí thích hợp (gọi là phương pháp song nhị bội) cơ thể lai F_1 có bộ NST 2n chuyển thành 4n. Vì vậy NST của loài bố và loài mẹ trong con lai xếp được thành cặp tương đồng, tạo điều kiện thuận lợi cho tiếp hợp bình thường của NST. Cơ thể lai xa lại tạo được giao tử bình thường. Ví dụ khi lai cải bắp (*Raphanus*) 2n = 18 với cải củ (*Brassica*) 2n = 18. Cây lai F_1 có bộ NST 2n = 18 trong đó có 9 NST của cải bắp và 9 NST của củ cải khác nhau về hình dạng, kích thước và cấu trúc. Nên khi giảm phân NST của loài bố và loài mẹ trong cơ thể lai không xếp được thành cặp tương đồng, cơ thể lai xa không sinh sản được. Cacpesenco đã dùng phương pháp song nhị bội tạo được dạng 4n = 36 cây lai sinh sản bình thường.

- Phương pháp nuôi cấy mô, nuôi phôi lai trong môi trường nhân tạo đặc biệt cũng có thể khắc phục có hiệu quả các khó khăn trong lai xa.

* Thành tựu của lai xa

- Người ta lai thành công nhiều loài động vật, thực vật. Lừa lai với ngựa tạo ra con bacđô hay con la tùy thuộc hướng lai, lai giữa cá chép với cá diếc tạo ra cá nhưng cá có râu hay cá không có râu, lai giữa táo với lê.

- Lai xa đặc biệt quan trọng đối với các loài cây sinh sản sinh dưỡng vì không cần giải quyết khó khăn bất thụ của cơ thể lai.

- Lai khác loài được sử dụng rộng rãi đối với khoai tây, nho, lúa mì. Đặc biệt là lai giữa các loài hoang dại với cây trồng để đưa vào dạng lai các đặc tính quý của loài hoang dại. Ở động vật lai xa cũng có kết quả trên : tằm, bò, cừu, cá. Tạo được nhiều giống cá lai khác loài trong họ cá chép.

d) Lai tế bào sinh dưỡng

* Khái niệm

Là phương pháp dung hợp của hai dòng tế bào trần thuộc 2 loài khác nhau nhằm tạo ra tế bào lai chứa bộ gen của loài bố mẹ.

* Phương pháp tiến hành

- Tách 2 dòng tế bào thuộc 2 loài khác nhau.

- Trộn lẫn 2 dòng tế bào trần thuộc hai loài trong môi trường nhân tạo. Để tăng tỉ lệ kết dính thành tế bào lai người ta thả vào môi trường nuôi dưỡng các virut xenđê đã làm giảm hoạt tính, chúng tác động lên màng tế bào như một chất kết dính. Cũng có thể bổ sung thêm keo hữu cơ poliethylen glicol hoặc xung điện cao áp.

- Dùng môi trường chọn lọc tách các tế bào lai giữa 2 loài, rồi bổ sung thêm môi trường nuôi dưỡng hoocmon phù hợp, kích thích tế bào lai phát triển thành cây lai, rồi đưa các cây lai đó ra môi trường sản xuất.

* Thành tựu bước đầu của lai tế bào sinh dưỡng

Năm 1970 đã tạo được cây lai từ 2 loài thuốc lá khác nhau, giữa khoai tây và cà chua. Cũng đã tạo được những tế bào lai khác loài ở động vật nhưng các tế bào lai này thường không có khả năng sống và sinh sản. Trong tương lai có thể tạo được những cơ thể lai có nguồn gốc gen rất khác nhau mà bằng lai hữu tính không thể thực hiện được. Có thể tạo ra những cơ thể khảm mang đặc tính của những loài rất khác nhau, thậm chí giữa thực vật và động vật.

3. So sánh phương pháp lai hữu tính với phương pháp tạo giống bằng gây đột biến

a) Điểm giống nhau giữa phương pháp chọn giống bằng lai hữu tính và phương pháp chọn giống bằng gây đột biến

- Đều là phương pháp chọn giống có khoa học, xuất hiện từ khi trình độ khoa học phát triển, việc chọn giống có mục đích định trước, có tiêu chuẩn cần đạt rõ ràng.

- Dựa trên cơ sở di truyền chung :

+ Muốn cải biến tính di truyền của sinh vật phải tác động vào vật chất di truyền là NST, ADN vào giai đoạn thích hợp, lúc ADN đang nhân đôi, lúc NST đang tái sinh, phân li, tổ hợp.

+ Đa số vật nuôi, cây trồng là những loài sinh vật sinh sản hữu tính giao phối nên thời điểm tốt nhất là lúc hợp tử mới bắt đầu phân chia, lúc cơ thể tiến hành giảm phân hay thụ tinh.

+ Đều sử dụng đến nguồn nguyên liệu là loại biến dị di truyền được.

+ Sau khi tạo được biến dị phải tiến hành quá trình chọn lọc và bồi dưỡng mới tạo được giống mới.

b) Điểm khác nhau giữa phương pháp chọn giống bằng lai hữu tính và chọn giống bằng gây đột biến

CHỌN GIỐNG BẰNG LAI HỮU TÍNH (1)	CHỌN GIỐNG BẰNG GÂY ĐỘT BIẾN (2)
- Ở thực vật cho thụ phấn, ở động vật cho giao phối hoặc thụ tinh nhân tạo.	- Dùng các tác nhân vật lí, tác nhân hóa học tác động vào những giai đoạn thích hợp với liều lượng phóng xạ, nồng độ hóa chất, thời gian thích hợp.
- Đối tượng : Thực vật, động vật bậc cao.	- Đối tượng : Thực vật, vi sinh vật, động vật bậc thấp.
- Cơ chế gây biến dị : Phân li độc lập, tổ hợp tự do, hoán vị gen, tương tác qua lại giữa các gen.	- Cơ chế rối loạn phân chia NST, rối loạn quá trình sao chép, bắt cặp các nucleotit trong phân tử ADN.
- Phải tiến hành trong thời gian dài, hiệu quả chậm.	- Tiến hành trong thời gian ngắn, hiệu quả nhanh.
- Chỉ tổ hợp lại các tính trạng đã có hoặc tạo ra các kiểu hình mới.	- Tạo ra những tính trạng mới có giá trị cao, hệ số chọn lọc lớn.
- Dễ làm, không đòi hỏi các trang thiết bị, hóa chất đắt tiền, phức tạp, tiến hành được rộng rãi.	- Đòi hỏi nhiều phương tiện kĩ thuật hiện đại, chỉ có cơ quan khoa học tạo giống của Nhà nước mới tiến hành được.

- Lai hữu tính tạo ra ưu thế lai và các giống mới do sự tổ hợp lại các gen của nhiều thứ, nhiều nòi, nhiều loài - Có thể dự đoán được kết quả tạo ra khi nắm được những đặc điểm kiểu hình và kiểu gen của cơ thể bố mẹ được sử dụng làm vật liệu tạo giống.	- Giống tạo ra có thể là các dạng đa bội thể có năng suất phẩm chất cao, thích nghi tốt, có thể là các giống đột biến gen. - Tạo ra các biến dị đột biến. Đời sau xuất hiện tính trạng mới mà đời trước chưa có. Nên khó đoán trước được kết quả.
- Tần số xuất hiện biến dị để chọn lọc cao.	- Tần số xuất hiện nguồn biến dị để chọn lọc thấp.
- Đã được sử dụng để tạo giống trong thời gian khá lâu.	- Mới được sử dụng trong vài thập kỉ nay.

Bài 66

CÁC PHƯƠNG PHÁP CHỌN LỌC GIỐNG

1. Chọn lọc hàng loạt

a) Khái niệm

Phương pháp chọn lọc hàng loạt là phương pháp trong một quần thể vật nuôi hay cây trồng, dựa vào kiểu hình người ta chọn ra một nhóm cá thể phù hợp nhất với mục tiêu đặt ra để làm giống.

b) Phương pháp

- Trong một quần thể giống ban đầu, dựa vào các chỉ tiêu cần chọn, giữ lại những cá thể tốt nhất, con cháu của chúng được trộn lẫn với nhau và nhân lên ở các thế hệ tiếp theo. Qua một hoặc một số thế hệ sẽ chọn lọc được giống có giá trị.

- Ở vật nuôi, thường chọn những cá thể có ngoại hình đẹp, lớn nhanh, đẻ tốt để nhân giống rồi so sánh với giống gốc ở các thế hệ sau, nếu thấy đã đạt được những giá trị cần chọn thì nhân ra làm giống.

- Tùy thuộc vào vật lấy ban đầu yêu cầu và hiệu quả chọn lọc có thể tiến hành chọn lọc 1 lần hay nhiều lần. Trong chăn nuôi, phương pháp này góp phần tạo ra những giống có năng xuất cao.

c) Ưu điểm, nhược điểm của phương pháp

+ *Ưu điểm* : đơn giản, dễ làm, ít tốn thời gian, công sức, không cần đòi hỏi khoa học kĩ thuật cao, có thể áp dụng rộng rãi. Phần nhiều các giống tốt ở địa phương được chọn lọc bằng phương pháp này.

+ *Nhược điểm* : Chỉ căn cứ vào kiểu hình, không kiểm tra được kiểu gen của cá thể nên việc củng cố, tích lũy các biến dị tốt chậm đưa đến kết quả. Mỗi tính trạng biểu hiện phụ thuộc vào 2 yếu tố gen và môi trường, tỉ trọng của mỗi yếu tố khác nhau tùy từng tính trạng, biểu hiện ở hệ số di truyền. Khi chọn một giống cây tốt có thể lẫn lộn giữa kiểu hình có kiểu gen tốt với những thường biến do yếu tố vì địa hình khí hậu. Vì vậy để hạn chế vấn đề này thường người ta chọn lọc trên chân ruộng đồng đều về địa hình và độ phì nhiêu của đất.

d) Phạm vi ứng dụng

Đối với cây tự thụ phấn, thường chỉ chọn lọc hàng loạt một lần cũng đã có hiệu quả. Đối với cây giao phấn do quần thể giống có kiểu gen không đồng nhất, các thế hệ sau có sự phân tích nên phải chọn lọc hàng loạt nhiều lần. Có thể khẳng định chọn lọc hàng loạt là phương pháp hữu hiệu để duy trì chất lượng và năng suất của giống khi đưa vào sản xuất đại trà và phục tráng những giống đã khu vực hóa, cung cấp giống cho sản xuất.

2. Chọn lọc cá thể

a) Khái niệm

Từ quần thể giống khởi đầu chọn lấy một số cá thể tốt nhất, con cháu của mỗi cá thể được nhân lên thành một dòng riêng biệt, rồi so sánh giữa các dòng và với quần thể giống gốc để tìm ra dòng tốt nhất làm giống.

b) Phương pháp

- Từ dòng khởi đầu chọn lại những cá thể tốt nhất theo những chỉ tiêu cần chọn.

- Con cháu của mỗi cá thể được nhân lên thành từng dòng riêng rẽ.

- So sánh giữa các dòng với nhau và với dòng gốc để tìm ra dòng có giá trị nhất.

- Nhân giống và đưa vào sản xuất.

c) Ưu, nhược điểm

+ *Ưu điểm* : Chọn lọc cá thể đã kết hợp chặt chẽ việc đánh giá dựa trên kiểu hình với việc kiểm tra kiểu gen, do vậy nhanh chóng đạt hiệu quả. Nhất là khi mục tiêu chọn lọc là những tính trạng có lợi cho con người mà ít có lợi cho bản thân sinh vật. Giống tạo ra có độ đồng đều, ổn định, sử dụng lâu dài.

+ *Nhược điểm* : Phương pháp này đòi hỏi theo dõi đánh giá từng cá thể, mất nhiều thời gian, công sức. Kết hợp đánh giá cả kiểu hình và kiểu gen nên không thể áp dụng rộng rãi.

d) Phạm vi ứng dụng

- Khi mục tiêu chọn lọc là loại tính trạng có hệ số di truyền thấp thì phải áp dụng phương pháp này mới có hiệu quả. Chọn lọc cá thể một lần được áp dụng cho các cây nhân giống vô tính và cây tự thụ phấn. Đối với cây giao phấn phải tiến hành chọn lọc nhiều lần vì các cây giao phấn kiểu gen kiểu hình thường không đồng nhất.

Đối với vật nuôi, sử dụng phương pháp kiểm tra đực giống qua đời sau. Mặc dầu cá thể đực không cho sữa, cho trứng, ... nhưng ảnh hưởng lớn đến con cháu. Vì vậy có thể nhanh chóng thấy được giá trị của con đực làm bố qua đàn con sinh ra. Ví dụ, một bò đực giống ở trạm thụ tinh nhân tạo có thể cho 25.000 con bê trong một năm. Còn đối với chăn nuôi gia cầm thì áp dụng phương pháp kiểm tra đời sau qua con mái.

Bài 67

KĨ THUẬT DI TRUYỀN

1. Khái niệm về kĩ thuật di truyền

Kĩ thuật di truyền là kĩ thuật vi thao tác trên vật liệu di truyền dựa trên những hiểu biết về cấu trúc hóa học của axit nucleic và di truyền vi sinh vật nhờ hoạt động của các enzim cắt nối đặc hiệu, các thể truyền đó là các plasmit hay thực khuẩn thể.

2. Các bước cơ bản của kĩ thuật di truyền

Bước 1 : Tách chiết và tinh sạch ADN thuộc các nguồn khác nhau (gồm vector và ADN mang đoạn gen mong muốn).

Bước 2 : Sử dụng enzim cắt và nối ADN của tế bào cho vào ADN của plasmit ở những điểm xác định để tạo ra ADN tái tổ hợp.

Thao tác cắt các đoạn ADN của thể cho và plasmit được thực hiện nhờ enzim cắt restrictaza. Các enzim nhận ra và cắt đứt ADN ở những nucleotit xác định nhờ đó người ta có thể tách các gen mã hóa những protein mong muốn và cắt plasmit. Việc ghép các đoạn ADN của tế bào thể cho đã được cắt ra vào plasmit để tạo ra plasmit lai nhờ enzim nối ligaza đảm nhận.

Bước 3 : Chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào thể nhận, tạo điều kiện cho các gen đã ghép được biểu hiện, qua đó mà phát hiện được các thể tái tổ hợp mới theo ý mong muốn để tách dòng. Việc chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào thể nhận mà chủ yếu là *E.coli* bằng nhiều phương pháp khác nhau.

Bước 4 : Tách dòng ADN tái tổ hợp chứa gen mong muốn : Chuyển các thể tái tổ hợp lên môi trường chọn lọc để chọn ra dòng tái tổ hợp chung, rồi từ dòng tái tổ hợp chung tiếp tục chuyển lên môi trường chọn lọc đặc hiệu hoặc dùng phương pháp lai phân tử với mARN tinh khiết của các gen mong muốn để phát hiện tách lấy dòng lai mong muốn.

3. Ứng dụng công nghệ di truyền

a) Sản xuất insulin bằng kĩ thuật ADN tái tổ hợp

- Insulin là hoocmon tuyến tụy, có chức năng điều hòa glucozơ trong máu, tác động lên tế bào gan để tăng cường chuyển hóa glucozơ thừa trong máu thành đường dự trữ. Nếu insulin của cơ thể tiết ra không đủ sẽ gây nên bệnh đái tháo đường.

- Gen tổng hợp insulin trong cơ thể người được tách ra, chuyển vào tế bào *E.coli* qua vectơ là plasmit. Plasmit mang gen insulin hoạt động bình thường trong *E.coli*, tổng hợp ra insulin giống như trong cơ thể người.

b) Sản xuất somatostatin bằng kĩ thuật plasmit

Somatostatin là hoocmon đặc biệt được tổng hợp trong não động vật và người ở vùng dưới đồ thị với hàm lượng cực bé. Hoocmon này có vai rò điều hòa sinh trưởng. Gen mã hóa somatostatin được tổng hợp từ ống nghiệm sẽ gắn vào plasmit rồi đưa vào *E.coli*. Cứ 7,5 lít vi khuẩn *E.coli* nuôi cấy, có thể thu được 5 miligam somatostatin nguyên chất. Khối lượng này muốn có được phải chiết suất từ nửa triệu não cừu.

c) Sản xuất interferon từ gen được tách dòng

Interferon là loại protein đặc biệt được tổng hợp trong cá tế bào động vật có xương sống, có vai trò bảo vệ cơ thể chống lại virut, chống các khối u. Trước đây được tách chiết từ bạch cầu máu giá rất đắt. Bằng kĩ thuật di truyền, tách dòng gen interferon từ cơ thể sống ghép vào ADN plasmit, đưa vào vi khuẩn *E.coli* biến *E.coli* thành nhà máy sản xuất interferon với giá thành rất hạ được bán trên thị trường từ năm 1982.

d) Một số thành tựu khác của công nghệ di truyền

- Tạo hoocmon sinh trưởng bò làm tăng sản lượng sữa 10 - 12%.

- Tạo hoocmon sinh trưởng lợn, khi tiêm vào lợn làm giảm 70% lượng mỡ, nhưng lại giảm được 30% lượng thức ăn so với trước.

- Chuyển gen kháng thuốc diệt cỏ từ một loài thuốc lá cảnh vào bông và đậu tương, cấy gen chống virut vào khoai tây.

- Tách gen cố định đạm (gen Nif) có trong plasmit của vi khuẩn ở rễ cây họ Đậu đưa vào các cây không phải họ Đậu tạo ra giống cây trồng mới có khả năng cố định nitơ cao, làm tăng năng suất cây trồng.

- Cấy gen tổng hợp kháng sinh của xạ khuẩn vào các chủng vi khuẩn dễ nuôi và sinh sản nhanh tạo ra nhiều chất kháng sinh với hiệu suất cao, giá thành hạ.

- Sản xuất vácxin bằng kĩ thuật gen, từ vi khuẩn tái tổ hợp có mang gen mã hóa một protein kháng nguyên của một virut hay một vi khuẩn nào đó. Người ta đã sản xuất được các vácxin viêm gan B, vácxin dại, vácxin tả... cũng bằng kĩ thuật di truyền đã sản xuất được vácxin chống ho gà, chống bệnh lở mồm long móng ở trâu, bò, cừu, lợn.

Phần IV

SỰ TIẾN HÓA CỦA SINH GIỚI

SỰ PHÁT SINH SỰ SỐNG VÀ SỰ PHÁT TRIỂN CỦA SINH VẬT

Bài 68

QUAN NIỆM HIỆN ĐẠI VỀ HÌNH THÀNH SỰ SỐNG

1. Bản chất sự sống

a) Cơ sở vật chất chủ yếu của sự sống

Các nguyên tố phổ biến nhất trong cơ thể sống là C, H, O, N, sau đó S, P, Na, K rồi đến Ca, Mg, Fe, Cl, Cu, Mn, S, Zn... Đó là những thành phần tạo nên các hợp chất vô cơ (nước, muối khoáng) và các hựop chất hữu cơ (saccarit, lipit, protein, axit nucleic, poliphotphat).

Chất hữu cơ là những hợp chất của cacbon. Nguyên tử cacbon có khả năng kết hợp với nhau tạo thành mạch cacbon, trên đó các nguyên tử H, O, N... liên kết với nhau tạo nên các phân tử phức tạp.

Cơ sở vật chất chủ yếu của sự sống gồm 2 loại chất hữu cơ là protein và axit nucleic. Protein là hợp phần chủ yếu của chất nguyên sinh và là thành phần chức năng trong cấu tạo của men, hoocmon đóng vai trò xúc tác và điều hòa. Axit nucleic (ADN, ARN) có vai trò quyết định trong di truyền và sinh sản. Protein và axit nucleic là những đại phân tử, có cấu trúc đa phân được xây dựng từ 20 loại axit amin (đối với protein) và 4 loại nucleotit (đối với axit nucleic).

b) Những dấu hiệu đặc trưng của sự sống

- Các tổ chức sống từ cấp độ phân tử đến cấp độ trên cơ thể đều là những hệ mở, thường xuyên trao đổi chất với môi trường, dẫn tới sự thường xuyên tự đổi mới thành phần tổ chức. Những dấu hiệu khác của sự sống như sinh trưởng, cảm ứng vận động, sinh sản đều có liên quan tới trao đổi chất. Trao đổi chất theo phương thức đồng hóa, dị hóa và sinh sản là những dấu hiệu không có ở vật thể vô cơ.

- Việc phát hiện ra cấu trúc và chức năng của axit nucleic đã bổ sung một số dấu hiệu độc đáo khác của sự sống đó là : Quá trình tự nhân đôi ADN là cơ sở phân tử của tính di truyền, sinh sản ; tự điều chỉnh để chủ động duy trì và giữ vững sự ổn định về thành phần và tính chất ; có khả năng biến đổi để tích lũy thông tin di truyền mới là cơ sở phân tử của tiến hóa.

2. Sự phát sinh sự sống

a) Tiến hóa hóa học

- Ở giai đoạn này có sự tổng hợp chất hữu cơ từ chất vô cơ bằng con đường hóa học.

- Trước tiên hình thành những chất hữu cơ đơn giản đến những phân tử hữu cơ phức tạp rồi đến những đại phân tử.

- Trong khí quyển nguyên thủy của quả đất có các khí như : Metan (CH_4), amoniac (NH_3), xianogen (C_2N_2), oxit cacbon (CO), hơi nước (H_2O). Do tác dụng của nhiều nguồn năng lượng tự nhiên, từ các chất vô cơ đã hình thành hợp chất hữu cơ đơn giản gồm 2 nguyên tố C, H, (cacbuahiđro) rồi đến những hợp chất gồm 3 nguyên tố như sacarit, lipit. Sau đó hình thành những hợp chất gồm 4 nguyên tố C, H, O, N đó là các axit amin, các nucleotit. Từ các axit amin tạo nên các protein đơn giản rồi phức tạp. Từ các nucleotit hình thành các axit nucleic. Ngày nay bằng thực nghiệm, tạo ra những điều kiện như trước đây, khi quả đất mới hình thành đã tổng hợp được các chuỗi polipeptit, polinucleotit là cơ sở để khẳng định các lí giải như trên là có thực.

b) Tiến hóa tiền sinh học

Đây là giai đoạn hình thành mầm mống cơ thể sinh vật đầu tiên. Trong giai đoạn tiến hóa này có 4 sự kiện quan trọng :

- Sự tạo thành các giọt coasecva : các chất hữu cơ càng phức tạp, có khối lượng phân tử lớn, theo các trận mưa rào liên tục hàng ngàn năm, hầu hết các chất hữu cơ phức tạp hòa tan trong nước biển tạo ra dung dịch keo coasecva.

Các giọt coasecva có khả năng hấp thụ các chất hữu cơ trong dung dịch, nhờ đó lớn lên, biến đổi cấu trúc nội tại của chúng và dưới tác động cơ giới, chúng bắt đầu phân chia thành giọt mới. Có thể nói ngay ở giai đoạn này bắt đầu xuất hiện mầm mống của CLTN giữ lại những giọt coasecva có những đặc tính sơ khai của hình thức trao đổi chất, sinh trưởng và sinh sản. Dưới tác động của CLTN cấu trúc và thể thức phát triển của các coasecva ngày càng được hoàn thiện.

- Sự hình thành màng : lớp màng phân biệt coasecva với môi trường gồm những phân tử protein và lipit sắp xếp theo trật tự xác định. Thông qua lớp màng này, coasecva thực hiện trao đổi chất với môi trường. Thực tế cho thấy trong phòng thí nghiệm đã tạo được những giọt coasecva có màng bán thấm.

+ Sự xuất hiện các enzim

Các enzim mà bản chất là do sự phân hóa chức năng của protein đóng vai trò xúc tác dẫn tới sự tổng hợp và phân giải chất hữu cơ nhanh hơn. Tiền thân của các enzim có thể là những chất hữu cơ phân tử lượng thấp, kết hợp với các ion kim loại và liên kết với các polipeptit.

+ Sự xuất hiện cơ chế tự sao chép : khi sự tiến hóa hóa học đạt tới mức nhất định sẽ hình thành nhiều hệ tương tác giữa các đại phân tử giữa protein - lipit, gluxit - protein, protein - protein, protein - axit nucleic. Qua CLTN chỉ có hệ tương tác giữa protein - axit nucleic có thể phát triển thành các cơ thể sinh vật có khả năng tự nhân đôi, tự đổi mới. Qua quá trình tiến hóa lâu dài, từ các giọt coasecva đã hình thành các dạng sống chưa có cấu tạo tế bào, rồi đến đơn bào cuối cùng hình thành cơ thể đa bào.

3. Ngày nay sự sống không tiếp tục hình thành theo phương thức hóa học

Ngày nay không còn khả năng sự sống tiếp tục hình thành từ chất vô cơ theo phương thức hóa học vì thiếu nhiều điều kiện nguyên thủy, như trước đây quả đất hình thành. Mặt khác nếu tại một nơi nào đó có chất hữu cơ tạo ngoài cơ thể sống thì nó lập tức bị phân giải bởi các vi khuẩn. Tuy nhiên trong điều kiện nhân tạo người ta có thể tổng hợp được chất hữu cơ từ nguyên liệu vô cơ.

Bài 69

SỰ PHÁT TRIỂN CỦA SINH VẬT

1. Nghiên cứu hóa thạch

Để nghiên cứu lịch sử phát triển của sinh vật, ta dựa vào các hóa thạch. *Hóa thạch là những di tích của sinh vật sống trong các thời đại trước đã để lại trong các lớp đất đá*. Từ chỗ xác định được các loài sinh vật hóa thạch có thể suy ra được lịch sử xuất hiện, phát triển và diệt vong của chúng. Tuổi của mỗi hóa thạch được xác định nhờ phương pháp địa tầng và đo thời gian phóng xạ, từ đó định được mốc thời gian hình thành và phát triển của sinh vật trong lịch sử tiến hóa.

2. Sự phát triển của sinh vật trong các đại địa chất

a) Đại thái cổ : cách đây 3500 triệu năm, kéo dài 900 triệu năm, vỏ Trái Đất chưa ổn định, nhiều lần tạo núi, có mặt than chì, đá vôi → sự sống phát sinh : tảo lục dạng sợi, đại diện ruột khoang. Sự sống phát triển từ chưa có tế bào → đơn bào → đa bào, vẫn tập trung ở nước.

b) Đại nguyên sinh : cách đây 2600 triệu năm kéo dài 2038 triệu năm, núi lửa dữ dội - phân bố lại lục địa và đại dương. Vi khuẩn, tảo phân bố rộng. Thực vật đơn bào ưu thế, động vật đa bào ưu thế, có đại diện hầu hết các ngành động vật không xương sống, sự sống là nhân tố biến đổi mặt đất biến đổi thành phần khí quyển, sinh quyển.

c) Đại cổ sinh : cách đây 570 triệu năm, kéo dài 340 triệu năm chia làm 5 kỉ

+ Kỉ cambi : phân bố lại lục địa và đại dương, nhiều CO_2, sự sống vẫn ở biển. Tảo lục chiếm ưu thế ở biển, ở đất liền có vi khuẩn, tảo xanh. Động vật có chân khớp, da gai, tôm ba lá... -

+ Kỉ xilua : cách dây 490 triệu năm. Đầu kỉ đất liền lún → tạo các biển nhỏ, khí hậu ấm, cuối kỉ hình thành đại lục lớn. Khí hậu khô, xuất hiện thực vật ở cạn đầu tiên đó là quyết trần, xuất hiện cá giáp động vật có xương sống đầu tiên. Ở cạn các thực vật có diệp lục đã thực hiện quang hợp tạo O_2 → hình thành ozon tạo màng chắn tia tử ngoại → tạo thuận lợi cho sinh vật di cư lên cạn.

+ Kỉ đêvôn : cách đây 370 triệu năm, địa thế thay đổi nhiều lần → xuất hiện nhiều dãy núi, khí hậu phân hóa, đại lục Bắc hình thành sa mạc, mưa nhiều xen kẽ hạn hán. Thực vật di cư hàng loạt lên cạn đã xuất hiện dương xỉ, thạch tùng, mộc tặc. Cá giáp có hàm thay thế cá giáp không hàm, ở biển có cá sụn, cá xương, cá phổi, cá vây chân hô hấp vừa bằng mang vừa bằng phổi, cuối kỉ xuất hiện lưỡng cư đầu cứng.

+ Kỉ than đá : cách đây 325 triệu năm. Đầu kỉ ấm, nóng → hình thành quyết khổng lồ sau đó mưa nhiều, rừng sụp lở quyết bị vùi lấp. Cuối kỉ biển rút lui, khí hậu khô → xuất hiện dương xỉ có bào tử → tăng cường phát tán, tạo khả năng thích nghi cao, lưỡng cư đầu cứng đã thích nghi ở cạn trở thành bò sát đầu tiên thích nghi điều kiện khô, phổi, tim hoàn thiện. Xuất hiện sâu bọ bay chiếm lĩnh 3 môi trường.

+ Kỉ pecmơ : lục địa tiếp tục nâng cao, khí hậu khô và lạnh hơn, hình thành dãy núi lớn, quyết không lồ bị tiêu diệt, xuất hiện cây hạt trần, thụ tinh không cần nước, thích nghi khí hậu khô. Bò sát phát triển nhanh xuất hiện bò sát răng thú.

Đáng chú ý nhất trong đại này là sự chinh phục thiên nhiên của thực vật, động vật đã được vi khuẩn, tảo xanh và địa y chuẩn bị trước. Điều kiện sống trên cạn phức tạp hơn, CLTN đã đảm bảo sự phát triển ưu thế của những cơ thể phức tạp hơn về tổ chức, hoàn thiện hơn về cách sinh sản.

d) Đại trung sinh : cách đây 220 triệu năm, kéo dài 150 triệu năm được chia làm 3 kỉ :

+ Kỉ tam điệp : địa thế tương đối ổn định lục địa chiếm ưu thế, khí hậu khô → quyết thực vật, lưỡng cư bị tiêu diệt dần, cây hạt trần phát triển mạnh, cá xương phát triển, cá sụn thu hẹp. Hình thành nhóm cao trong bò sát. Cuối kỉ biển tiến sâu vào lục địa → một số loài quay lại đời sống ở nước, xuất hiện động vật có vú đầu tiên, đẻ trứng.

+ Kỉ giura : cách đây 175 triệu năm, biển tiến vào lục địa khí hậu ấm hơn. Hạt trần tiếp tục phát triển cao, to là nguồn thức ăn → bò sát khổng lồ chiếm ưu thế tuyệt đối cả 3 môi trường. Xuất hiện sâu bọ bay, rồi xuất hiệt bò sát bay ăn sâu bọ. Xuất hiện chim thủy tổ tầm vóc bé có nhiều đặc điểm bò sát.

+ Kỉ phấn trắng : cách đây 120 triệu năm, biển thu hẹp, khí hậu khô, mây mù tan, cây hạt kín xuất hiện phát triển mạnh thích nghi điều kiện khô, ánh nắng gắt, sinh sản hoàn thiện. Cuối kỉ thực vật gần giống ngày nay có cây 1 lá mầm, 2 lá mầm. Bò sát vẫn thống trị, xuất hiện loại mới đi bằng 2 chân sau cao, to. Chim gần giống hiện nay, thú có nhau xuất hiện, đẻ con nhưng chưa phát triển đầy đủ.

Tóm lại đại trung sinh là đại phát triển cây hạt kín và nhất là bò sát.

e) Đại tân sinh : cách đây 70 triệu năm chia ra 2 kỉ :

+ Kỉ thứ 3 : Đầu kỉ ấm giữa kỉ khô, ôn hòa, cây hạt kín, phát triển mạnh → tạo nguồn thức ăn cho chim và thú, kéo theo sự phát triển sâu bọ và thú ăn sâu bọ → phát triển thành thú ăn thịt ngày nay. Nửa kỉ đầu thú ăn thịt xâm lấn biển cả. Cũng ở kỉ này thú ăn sâu bọ tách thành bộ khỉ, giữa kỉ dạng vượn người phân bố rộng. Cuối kỉ, khí hậu lạnh, xuất hiện các loài cây thích nghi điều kiện lạnh → tạo ra đồng cỏ → xuất hiện động vật ăn cỏ. Khí hậu lạnh đột ngột → bò sát khổng lồ bị tiêu diệt nhanh, chim, thú thích nghi điều kiện lạnh, sinh sản hoàn thiện thay thế bò sát. Rừng thu hẹp một số vượn người vào rừng, một số xuống đất, xâm chiếm vùng trống tiến hóa thành người.

+ Kỉ thứ 4 : xuất hiện loài người trải qua 4 giai đoạn. Qua các giai đoạn phát triển trong lịch sử tiến hóa của sinh vật có thể rút ra 3 nhận xét cơ bản :

- *Lịch sử phát triển của sinh vật gắn liền với lịch sử phát triển của vỏ Trái Đất. Sự thay đổi của điều kiện địa chất, khí hậu đã thúc đẩy sự phát triển của sinh giới.*

- *Sự thay đổi điều kiện địa chất, khí hậu thường dẫn tới sự biến đổi trước hết ở thực vật, qua đó ảnh hưởng tới động vật. Sự thay đổi đó có thể ảnh hưởng đến một số loài rồi thông qua những mối quan hệ phức tạp giữa sinh vật với sinh vật trong hệ sinh thái mà ảnh hưởng dây chuyền đến nhiều loài khác. Vì vậy sự phát triển của sinh giới đã diễn ra nhanh hơn sự thay đổi chậm chạp của điều kiện khí hậu, địa chất.*

- *Sinh giới đã phát triển theo hướng ngày càng đa dạng, tổ chức ngày càng cao, thích nghi ngày càng hợp lí. Càng về sau sự tiến hóa diễn ra với tốc độ càng nhanh do sinh vật đã đạt được những trình độ thích nghi hoàn thiện hơn, bớt lệ thuộc vào môi trường. Đặc biệt sự chuyển biến từ đời sống dưới nước lên đời sống trên cạn đã đánh dấu một bước quan trọng trong quá trình tiến hóa của sinh vật.*

NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ TIẾN HÓA

Bài 70

THUYẾT TIẾN HÓA CỦA LAMAC VÀ ĐACUYN

1. Thuyết tiến hóa Lamac

Lamac (1744 - 1829) - nhà tự nhiên học người Pháp, là người đầu tiên xây dựng một học thuyết có hệ thống về sự tiến hóa của sinh giới.

a) Nội dung cơ bản

- Tiến hóa không đơn thuần là sự biến đổi mà là *sự phát triển có kế thừa lịch sử*. Nâng cao dần trình độ tổ chức cơ thể *từ đơn giản đến phức tạp* là dấu hiệu chủ yếu của quá trình tiến hóa hữu cơ.

- Điều kiện ngoại cảnh không đồng nhất và thường xuyên thay đổi là nguyên nhân chính làm cho loài biến đổi dần dà, liên tục. Những biến đổi nhỏ được tích lũy qua thời gian dài đã tạo nên những biến đổi sâu sắc trên cơ thể sinh vật.

- Những biến đổi trên cơ thể sinh vật do tác động trực tiếp của ngoại cảnh hoặc do tập quán hoạt động của động vật đều di truyền được và tích lũy qua các thế hệ.

b) Hạn chế

- Chưa phân biệt được biến dị di truyền và không di truyền.

- Chưa thành công trong việc giải thích các đặc điểm hợp lí trên cơ thể sinh vật, cho rằng ngoại cảnh thay đổi chậm chạp nên sinh vật có khả năng thích nghi kịp thời và trong lịch sử không có loài nào bị đào thải.

- Ông quan niệm sinh vật vốn có khả năng phản ứng phù hợp với sự thay đổi điều kiện môi trường và mọi cá thể nhất loạt phản ứng theo cách giống nhau trước điều kiện ngoại cảnh mới. Điều này không phù hợp với quan niệm ngày nay về biến dị trong quần thể.

2. Học thuyết tiến hóa của Đacuyn

Đacuyn (1809 - 1882) - nhà tự nhiên học người Anh đã đặt nền móng vững chắc cho học thuyết tiến hóa, với tác phẩm nổi tiếng "Nguồn gốc các loài".

a) Biến dị

Đacuyn đưa ra khái niệm biến dị cá thể. Theo ông tác dụng trực tiếp của ngoại cảnh hay tập quán hoạt động của động vật chỉ gây ra những biến đổi đồng loạt, theo một hướng xác định tương ứng với điều kiện ngoại cảnh, ít có ý nghĩa chọn giống và tiến hóa. Biến dị xuất hiện trong quá trình sinh sản ở từng cá thể riêng rẽ và không có hướng xác định mới là nguồn nguyên liệu của chọn giống và tiến hóa.

b) Chọn lọc nhân tạo

- Đây là quá trình xảy ra do tác động của con người dựa trên các biến dị nhân tạo hay các biến dị có trong tự nhiên.

- Thực chất của quá trình chọn lọc là tích lũy những biến dị ở động vật hay thực vật có lợi cho con người, loại bỏ những biến dị không có lợi cho họ.

- Động lực của quá trình chọn lọc nhân tạo là những nhu cầu kinh tế và thị hiếu khác nhau của con người.

- Trong chọn lọc con người đi sâu khai thác một khía cạnh có lợi nào đó, kết quả từ một dạng ban đầu dần dần phát sinh nhiều dạng khác nhau rõ rệt. Chọn lọc nhân tạo xảy ra trên một quy mô hẹp, thời gian chọn lọc ngắn, hướng chọn lọc thay đổi thường xuyên. Sự chọn lọc tuy sâu sắc, nhưng không toàn diện chỉ chú trọng tới lợi ích con người, xem nhẹ những khía cạnh thích ứng của sinh vật trong điều kiện tự nhiên. Kết quả chỉ sáng tạo được những thứ, những nòi cây trồng, vật nuôi mới trong phạm vi một loài, đa dạng và phong phú hơn trong tự nhiên.

c) Chọn lọc tự nhiên

- Nguyên liệu chọn lọc là các biến dị cá thể xuất hiện ngẫu nhiên trong điều kiện tự nhiên.

- Có thể tích lũy biến dị đó qua cơ chế di truyền và con đường sinh sản.

- Thực chất của CLTN là quá trình tích lũy những biến dị có lợi cho chính bản thân sinh vật, đào thải những biến dị có hại, bảo tồn lại các dạng sinh vật sống sót thích nghi nhất.

- Động lực của quá trình chọn lọc là đấu tranh sinh tồn biểu hiện ở 3 mặt : Đấu tranh với điều kiện khí hậu thiên nhiên bất lợi, đấu tranh cùng loài và đấu tranh khác loài.

- CLTN xảy ra trên một quy mô rộng lớn, thời gian lịch sử dài, toàn diện sâu sắc, kết quả tạo ra nhiều loài mới từ một vài dạng tổ tiên hoang dại ban đầu. Theo Đacuyn loài mới được hình thành dần dần qua nhiều dạng trung gian, dưới tác dụng của CLTN qua con đường phân li tính trạng.

CLTN tác động thông qua tính biến dị di truyền đã là nhân tố chính trong quá trình hình thành các đặc điểm thích nghi trên cơ thể sinh vật. Thích nghi mang tính tương đối và là chìa khóa giải thích mọi vấn đề tiến hóa.

- Trong thuyết CLTN, Đacuyn có 2 thành công lớn :

+ Giải thích được sự hình thành đặc điểm thích nghi và tính tương đối của đặc điểm thích nghi của sinh vật.

+ Xây dựng luận điểm về nguồn gốc thống nhất của các loài chứng minh toàn bộ sinh giới ngày nay là kết quả của quá trình tiến hóa từ một nguồn gốc chung.

- Hạn chế cơ bản của Đacuyn : Chưa hiểu rõ về nguyên nhân phát sinh biến dị và cơ chế di truyền các biến dị

Bài 71

QUAN NIỆM HIỆN ĐẠI VỀ SỰ TIẾN HÓA CỦA SINH GIỚI

1. Cơ sở ra đời của thuyết tiến hóa hiện đại

Đó là những thành tựu đạt được từ những năm 1930 trở lại đây về di truyền học, đặc biệt là di truyền học phân tử, nghiên cứu cấu trúc vật chất di truyền : NST, axit nucleic, cơ chế di truyền và biến đổi vật chất di truyền, phát hiện các nguyên nhân xuất hiện và cơ chế di truyền các biến dị. Bên cạnh đó có hàng loạt các thành tựu trong các lĩnh vực phân loại học, cổ sinh vật học, di truyền quần thể, sinh thái học, học thuyết về sinh quyển ...

2. Thuyết tiến hóa tổng hợp

Thuyết tiến hóa tổng hợp ra đời nhờ sự tổng hợp các thành tựu lí thuyết trong nhiều lĩnh vực Phân loại học, Cổ sinh vật học, Di truyền học quần thể, Sinh thái học quần thể, Học thuyết về sinh quyển.

Ngày nay, người ta phân biệt tiến hóa nhỏ với tiến hóa lớn.

Tiến hóa nhỏ là tiến hóa ở cấp vi mô. Đó là quá trình biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, bao gồm sự phát sinh đột biến, sự phát tán, tổ hợp, sự chọn lọc các biến dị đột biến và biến dị tổ hợp có lợi. Sự cách li sinh sản đã làm biến đổi quần thể gốc dẫn tới hình thành loài mới trải qua lịch sử nhất định. Tiến hóa nhỏ diễn ra trong phạm vi phân bố hẹp, thời gian lịch sử ngắn có thể nghiên cứu bằng thực nghiệm. Còn *tiến hóa lớn*, tiến hóa ở cấp độ vĩ mô là quá trình hình thành các nhóm phân loại trên loài như chi, họ, bộ, lớp, ngành, giới. Tiến hóa lớn diễn ra trên quy mô rộng, trải qua thời gian lịch sử dài, chỉ có thể nghiên cứu gián tiếp qua các tài liệu cổ sinh vật học, giải phẫu so sánh, địa lí, sinh vật học ...

Tiến hóa nhỏ phát triển rất nhanh, đang chiếm vị trí trung tâm trong tiến hóa hiện đại. Trước đây người ta coi tiến hóa lớn là hệ quả của tiến hóa nhỏ, cả hai đều có cơ chế chung. Gần đây mới tập trung nghiên cứu tiến hóa lớn để làm sáng tỏ những nét đặc thù của chúng.

3. Thuyết tiến hóa trung tính

- Cơ sở để xây dựng học thuyết :

+ Các nghiên cứu về những biến đổi trong cấu trúc phân tử của protein và những phân tích về tương quan giữa sản phẩm protein đột biến với gen làm khuôn tổng hợp nên nó.

+ Đối chiếu các đột biến thu được và các khả năng biểu hiện kiểu hình các dạng đột biến xuất hiện trong đời cá thể.

- Nội dung của thuyết tiến hóa bằng các đột biến trung tính : Sự tiến hóa diễn ra bằng sự củng cố ngẫu nhiên những đột biến trung tính, không liên quan với tác dụng của CLTN. Đây là một nguyên lí cơ bản của sự tiến hóa ở cấp phân tử đã được di truyền học phân tử xác nhận.

- Sự đa dạng của các đại phân tử protein được xác minh bằng phương pháp điện li có liên quan với sự củng cố các đột biến trung tính một cách ngẫu nhiên, khó có thể giải thích bằng tác dụng định hướng của CLTN.

Điểm khác của khuyết Kimura với thuyết tiến hóa của Đacuyn và thuyết tiến hóa tổng hợp :

- Thuyết tiến hóa của Đacuyn và thuyết tiến hóa tổng hợp cho rằng tiến hóa là quá trình CLTN tích lũy những biến dị có lợi cho sinh vật, đào thải những biến dị không có lợi hoặc thậm có hại cho sinh vật (biến dị có lợi đó là các biến dị tổ hợp, các biến dị đột biến).

- Thuyết tiến hóa của Kimura lại giải thích sự tiến hóa bằng con đường tích lũy các đột biến trung tính là những biến dị không có lợi, không có hại không chịu can thiệp của CLTN. Sự tiến hóa xảy ra ở cấp độ phân tử.

4. Thuyết tiến hóa hiện đại đã phát triển quan niệm của Đacuyn về CLTN

- Thuyết tiến hóa hiện đại, dựa trên những thành tựu về di truyền và biến dị đã làm sáng tỏ nguyên nhân phát sinh biến dị, cơ chế di truyền biến dị. Vì vậy đã hoàn chỉnh quan niệm của Đacuyn về CLTN.

- Trên quan điểm di truyền học, cơ thể thích nghi trước hết phải có kiểu gen phản ứng thành những kiểu hình có lợi trước môi trường. Nhờ vậy mà đảm bảo sự sống sót một số cá thể. Bên cạnh sống sót, cá thể đó phải sinh sản được để đóng góp vào vốn gen chung của quần thể. Như vậy, mặt chủ yếu của CLTN là sự phân hóa khả năng sinh sản của những kiểu gen khác nhau trong quần thể.

- CLTN không chỉ tác động vào cá thể mà còn phát huy tác dụng ở cả cấp độ dưới cá thể và trên cá thể trong đó quan trọng nhất là chọn lọc ở cấp độ cá thể và quần thể.

- Trong một quần thể đa hình thì CLTN đảm bảo sự sống sót và sinh sản ưu thế của những cá thể mang nhiều đặc điểm có lợi hơn. CLTN tác động trên kiểu hình của cá thể qua nhiều thế hệ dẫn tới hệ quả là chọn lọc kiểu gen. Điều này khẳng định vai trò của thường biến trong quá trình tiến hóa.

- Trong thiên nhiên loài phân bố thành những quần thể cách li nhau bởi những khoảng thiếu điều kiện thuận lợi. Trong mỗi loài thường xảy ra sự cạnh tranh giữa các nhóm cá thể trong một quần thể, giữa các quần thể của loài. Dưới tác động của CLTN các quần thể có vốn gen thích nghi hơn sẽ thay thế các quần thể kém thích nghi. Như vậy có thể nói quần thể là đối tượng chọn lọc.

- Chọn lọc quần thể hình thành những đặc điểm thích nghi tương quan giữa các cá thể về nhiều mặt đảm bảo sự tồn tại, phát triển của những cá thể thích nghi nhất, quy định sự phân bố của chúng trong thiên nhiên. Chọn lọc cá thể và chọn lọc quần thể song song diễn ra.

CLTN được xem là nhân tố tiến hóa cơ bản nhất vì CLTN không tác động với từng gen riêng rẽ mà đối với toàn bộ kiểu gen, không chỉ tác động đối với từng cá thể riêng rẽ mà đối với cả quần thể. CLTN là nhân tố quy định chiều hướng và nhịp điệu biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, là nhân tố định hướng quá trình tiến hóa.

5. Cách li và sự hình thành loài mới

Có 4 dạng cách li cơ bản :

a) Cách li địa lí

Nhiều sinh vật sống trên cạn, do sự phân cách bởi sự xuất hiện các chướng ngại vật trên các giải đất liền. Do vậy, các loài sinh vật ít di động, hoặc không có khả năng di động chịu ảnh hưởng nhiều của dạng cách li này. Đây là cơ sở để hình thành các nòi địa lí.

b) Cách li sinh thái

Giữa các nhóm cá thể trong quần thể hoặc giữa các quần thể trong loài có sự phân hóa, thích ứng với những điều kiện sinh thái khác nhau trong cùng một khu vực địa lí, do đó giữa chúng có sự cách li tương đối.

Sự cách li sinh thái là sơ sở hình thành các nòi sinh thái trên cơ sở đó tạo loài mới.

c) Cách li sinh sản

Do đặc điểm cơ quan sinh sản hoặc tập tính hoạt động sinh dục khác nhau mà các cá thể thuộc các nhóm, các quần thể khác nhau không giao phối được với nhau, trải qua thời gian nhất định, do sự phân hóa sâu sắc về mặt di truyền đã hình thành các nòi, thứ mới trên cơ sở đó tạo nên loài mới.

d) Cách li di truyền

Do có nhiều sai khác về bộ NST, về cấu trúc kiểu gen, mà thụ tinh không có kết quả, hoặc hợp tử không có khả năng sống, con lai sống nhưng lại bất thụ. Đây là cơ sở cho sự phân li ngày càng sâu sắc, hình thành rõ nét về sự khác biệt di truyền.

- Có thể nói CLTN theo nhiều hướng khác nhau sẽ dẫn tới sự phân li tính trạng. Quá trình phân li tính trạng mà thực chất là phân li các nhân tố di truyền nằm trên các NST. Quá trình phân li tính trạng sẽ được thúc đẩy do các cơ chế cách li nói trên. Sự cách li ngăn cản sự giao phối tự do, do đó củng cố, tăng cường sự phân hóa kiểu gen trong quần thể gốc. Cách li địa lí là điều kiện cần thiết, để các nhóm cá thể đã phân hóa tích lũy các đột biến theo hướng khác nhau, làm cho kiểu gen sai khác nhau ngày càng nhiều. Cách li địa lí, cách li sinh thái kéo dài sẽ dẫn tới cách li sinh sản, cách li di truyền đánh dấu sự xuất hiện loài mới. Vậy có thể nói các hình thức cách li có ý nghĩa rất lớn trong tiến hóa nhỏ.

6. Sự thích nghi của sinh vật

a) Thích nghi kiểu hình và thích nghi kiểu gen

- Thích nghi kiểu hình hay gọi là thích nghi sinh thái là sự phản ứng của cùng một kiểu gen thành những kiểu hình khác nhau trước sự thay đổi của các yếu tố môi trường.

Ví dụ, con tắc kè hoa nhanh chóng thay đổi màu sắc theo môi trường ; một số cây nhiệt đới rụng lá về mùa hè ; kiểu hình lá rau mác ở các môi trường khác nhau.

- Thích nghi kiểu gen hay còn gọi là thích nghi lịch sử : là sự hình thành những kiểu gen quy định những tính trạng và tính chất đặc trưng cho từng loài, từng nòi trong loài. Đây là những đặc điểm thích nghi bẩm sinh được hình thành trong lịch sử do tác dụng của CLTN.

Ví dụ, con bọ que có hình dạng cái que, con bọ lá có đôi cánh giống lá cây. Nhờ vậy chúng có thể ngụy trang, tránh được sự tiêu diệt của chim.

b) Thí dụ về thích nghi kiểu gen

- Năm 1950, tại một thành phố ở Nga khi sử dụng DDT diệt trừ được 95% số ruồi. Sau đó 3 năm khi dùng lại DDT chỉ diệt được 5-10% . Hiện tượng này còn thấy rõ khi sử dụng DDT để diệt rận chống sốt rét ở Italia.

- Liệu có phải khi tiếp xúc với DDT, các loài này đã tiếp thu được đặc tính chống DDT và đặc tính này được tăng dần qua các thế hệ hay không ? Khả năng chống DDT liên quan tới những đột biến hoặc tổ hợp đột biến đã phát sinh từ trước. Trong môi trường có DDT thì những thể đột biến tỏ ra có ưu thế hơn do đó tỉ lệ sống sót ngày càng cao. Liều lượng DDT càng tăng nhanh thì áp lực chọn lọc càng mạnh, kiểu gen có sức đề kháng cao hơn càng nhanh chóng thay thế các kiểu gen có sức đề kháng thấp. Khi ngừng xử lí DDT thì tỉ lệ dạng kháng DDT trong quần thể giảm dần, vì trong môi trường không có DDT chúng sinh trưởng phát triển chậm hơn dạng bình thường.

- Nếu quần thể mà không có vốn gen da dạng thì lúc điều kiện sống thay đổi sẽ bị tiêu diệt hàng loạt, không có tiềm năng thích ứng. Tính đa hình về kiểu gen của quần thể giao phối giải thích vì sao khi dùng một loại thuốc trừ sâu mới, dù với liều cao chúng ta cũng không có hi vọng tiêu diệt được toàn bộ số sâu bọ cùng một lúc. Như vậy có thể nói, quá trình đột biến gen đã bổ sung thêm nguồn biến dị, di truyền sơ cấp cho CLTN. Quá trình giao phối tạo ra các biến dị tổ hợp, thay đổi tỉ lệ các loại biến dị tổ hợp góp phần cung cấp nguồn biến dị thứ cấp. CLTN có vai trò đào thải biến dị có hại, bảo tồn, tích lũy các biến dị có lợi trải qua thời gian lịch sử nhất định tạo nên những đặc điểm thích nghi mới.

c) Ý nghĩa của mỗi dạng thích nghi

- Ý nghĩa của thích nghi kiểu hình.

+ Đảm bảo cho mỗi cá thể của loài thích ứng tạm thời khi điều kiện sống thay đổi trong giới hạn mức phản ứng của kiểu gen.

+ Sự bảo tồn các thường biến thích nghi ở giai đoạn đầu của quá trình chọn lọc cùng với các kiểu gen thích nghi tạo ra kích thước quần thể đủ lớn góp phần đảm bảo sự cạnh tranh có hiệu quả. Chính điều này đã cho phép các cá thể có kiểu gen thích nghi được bảo tồn và nhân lên qua sinh sản đến thời điểm nhất định nào đó đủ để thay thế cho những cá thể có đặc điểm thích nghi kiểu hình.

- Ý nghĩa thích nghi kiểu gen.

Sự hình thành đặc điểm thích nghi kiểu gen trên cơ thể sinh vật là kết quả của quá trình lịch sử chịu sự chi phối của ba nhân tố chủ yếu : Đột biến, giao phối, CLTN. Đây là cơ sở phân li tính trạng thúc đẩy sự đa dạng trong sinh giới.

d) Tính hợp lí tương đối của đặc điểm thích nghi

- Mỗi đặc điểm thích nghi được hình thành trên cơ thể sinh vật là kết quả của quá trình CLTN trong một điều kiện sống nhất định, nên chỉ phù hợp với điều kiện đó mà thôi. Ngay trong điều kiện sống gọi là phù hợp nhất đặc điểm thích nghi cũng chỉ hợp lí tương đối, vì trong điều kiện đó thì đột biến và biến dị tổ hợp vẫn không ngừng phát sinh. CLTN không ngừng tác động, do đó các đặc điểm thích nghi liên tục được hoàn thiện.

- Trong lịch sử, những sinh vật xuất hiện sau mang nhiều đặc điểm hợp lí hơn những sinh vật xuất hiện trước. Ví dụ cá xương hoàn thiện hơn cá sụn, lưỡng cư không đuôi hoàn thiện hơn lưỡng cư có đuôi. Cây hạt kín hoàn thiện hơn cây hạt trần.

- Khi hoàn cảnh sống thay đổi, đặc điểm có lợi trước đây có thể trở thành bất lợi. Sinh vật lại phát sinh các biến dị rồi qua CLTN sẽ giữ lại những cá thể có đặc điểm thích nghi trong điều kiện mới. Ví dụ, Kanguru là loài thú có túi sống trên mặt đất, chân sau dài, chân trước ngắn. Ở châu Đại Dương có một loài Kanguru do chuyển sang kiếm ăn trên cây, hai chi trước lại dài ra, leo trèo như gấu.

Bài 72

NGUYÊN NHÂN GÂY BIẾN ĐỔI THÀNH PHẦN KIỂU GEN QUẦN THỂ

1. Quá trình đột biến

Quá trình đột biến gây ra những biến dị di truyền theo hướng tăng cường hay giảm bớt, gây ra những sai khác nhỏ hoặc những biến đổi lớn về kiểu hình của cơ thể.

Đối với từng gen riêng lẻ thì tần số đột biến tự nhiên trung bình là 10^{-6} đến 10^{-4}. Ở những gen dễ bị đột biến thì tần số có thể là 10^{-2}.

Trong cơ thể sinh vật có rất nhiều gen khác cũng bị đột biến. Ví dụ ở ruồi giấm có 5000 gen, thì tỉ lệ giao tử mang gen đột biến trong quần thể có tới 25%.

Phần lớn các đột biến tự nhiên là có hại cho sinh vật, vì nó phá vỡ sự hài hòa giữa các gen trong kiểu gen, giữa cơ thể sinh vật với môi trường đã được CLTN hình thành lâu đời.

Thể đột biến thường làm cho sinh vật có sức sống yếu, kém thích nghi trong điều kiện sống cũ. Nhưng ở điều kiện sống mới, đột biến có thể tạo ra sức sống mạnh hơn, thích nghi hơn.

Phần lớn các đột biến gen xảy ra đối với gen lặn. Đột biến gen lặn tồn tại ở trạng thái dị hợp bị gen trội át nên kiểu hình đột biến chưa có điều kiện xuất hiện. Nhưng trải qua một quá trình phân li và tái tổ hợp liên tiếp qua nhiều thế hệ, các gen lặn đột biến có thể gặp nhau và tồn tại ở trạng thái đồng hợp, biểu hiện thành kiểu hình.

Giá trị thích nghi của một đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen. Một đột biến nằm ở một tổ hợp gen này có thể có hại, nhưng nó tương tác với các gen khác trong một tổ hợp gen mới có thể lại trở nên có lợi.

Đột biến gen được xem là nguồn nguyên liệu chủ yếu của quá trình tiến hóa, vì so với đột biến NST thì chúng phổ biến hơn, ít ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức sống và sự sinh sản của cơ thể sinh vật.

Sự khác nhau giữa các nòi, hay các loài không phải là khác nhau ở một số đột biến lớn mà là sự tích lũy của nhiều đột biến nhỏ.

2. Quá trình giao phối

Quá trình giao phối làm cho đột biến được tràn lan trong quần thể, tạo ra nhiều biến dị tổ hợp.

Số cặp gen dị hợp trong quần thể giao phối rất lớn, là nguồn biến dị phong phú. Nếu như đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp thì biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu thứ cấp của CLTN.

Quá trình giao phối còn làm trung hòa tính có hại của đột biến, tạo ra những tổ hợp gen thích hợp.

Sự biến đổi không chỉ là xuất hiện các đột biến mới mà còn qua giao phối đã huy động nguồn dự trữ các gen đột biến đã phát sinh từ lâu, nhưng vẫn tiềm ẩn ở trạng thái dị hợp.

3. Quá trình CLTN

Thuyết tiến hóa hiện đại đã làm sáng tỏ nguyên nhân gây biến dị và cơ chế di truyền biến dị, do đó đã hoàn chỉnh quan niệm về CLTN của Đacuyn.

Cơ thể thích nghi được với điều kiện sống, nhưng không sinh sản được và sẽ vô nghĩa đối với tiến hóa. Vì vậy, mặt chủ yếu của CLTN phải là sự phân hóa khả năng sinh sản của những kiểu gen khác nhau trong quần thể.

CLTN đã tác động vào sinh vật dưới ba cấp độ : cấp độ dưới cá thể (phân tử, NST, giao tử), cấp độ cá thể và cấp độ trên cá thể (quần thể, quần xã...), quan trọng nhất là chọn lọc ở cấp độ cá thể và quần thể.

CLTN tác động trên kiểu hình của cá thể qua nhiều thế hệ dẫn tới hệ quả là chọn lọc kiểu gen.

Trong tự nhiên, loài phân bố thành những quần thể cách li nhau bởi những khoảng thiếu điều kiện thuận lợi. Trong một quần thể có sự cạnh tranh giữa các cá thể với nhau. Giữa các quần thể cũng có sự cạnh tranh với nhau. Các quần thể có vốn gen thích nghi hơn sẽ thay thế cho những quần thể kém thích nghi hơn.

Chọn lọc quần thể hình thành những đặc điểm thích nghi tương quan giữa các cá thể, bảo đảm sự tồn tại phát triển của những quần thể thích nghi nhất, quy định sự phân bố của chúng trong thiên nhiên. Chọn lọc cá thể làm tăng tỉ lệ thích nghi nhất trong nội bộ quần thể. Chọn lọc cá thể và chọn lọc quần thể song song diễn ra.

Tóm lại, CLTN không chỉ tác động đối với từng gen riêng rẽ mà đối với toàn bộ kiểu gen, không chỉ tác động đối với từng cá thể riêng rẽ mà đối với cả quần thể. CLTN là nhân tố quy định chiều hướng và nhịp điệu biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, là nhân tố định hướng quá trình tiến hóa.

4. Các cơ chế cách li

CLTN theo chiều hướng khác nhau dẫn đến sự phân li tính trạng. Cơ chế cách li đã thúc đẩy sự phân li tính trạng. Sự cách li ngăn ngừa giao phối tự do nên đã củng cố, tăng cường sự phân hóa kiểu gen trong quần thể gốc.

Có những dạng cách li sau :

- Cách li địa lí bởi chướng ngại vật như sông, núi ... Những loài ít di động hoặc không di động chịu ảnh hưởng của dạng cách li này.

- Cách li sinh thái : Giữa các nhóm cá thể trong quần thể hay giữa các quần thể thích ứng với các điều kiện sinh thái khác nhau, giữa chúng đã hình thành sự cách li tương đối.

- Cách li sinh sản : Sự không giao phối với nhau được do đặc điểm của cơ quan sinh dục hoặc tập tính hoạt động sinh dục khác nhau sẽ tạo ra cách li giữa các cá thể thuộc cùng một nhóm hay giữa các quần thể khác nhau.

- Cách li di truyền : Bộ NST hay bộ gen khác nhau làm cho thụ tinh không có kết quả, hoặc hợp tử bị chết, hoặc con lai không có khả năng sinh sản đã tạo ra cách li di truyền.

Tóm lại cách li địa lí tạo điều kiện phân hóa, tích lũy các đột biến theo hướng khác nhau, làm cho kiểu gen ngày càng sai khác. Cách li địa lí và cách li sinh thái kéo dài sẽ dẫn tới cách li sinh sản và cách li di truyền mà kết quả của nó là hình thành loài mới.

Bài 73

LOÀI : KHÁI NIỆM, CẤU TRÚC, TIÊU CHUẨN PHÂN BIỆT, CÁC CON ĐƯỜNG HÌNH THÀNH LOÀI

1. Khái niệm về loài

Loài là một nhóm quần thể có những tính trạng chung về hình thái, sinh lí, có khu phân bố xác định, trong đó các cá thể có khả năng giao phối với nhau sinh ra con hữu thụ và được cách li sinh sản với các quần thể thuộc các loài khác. Loài là đơn vị tổ chức cơ bản của sinh giới.

2. Cấu trúc của loài

Loài tồn tại như một hệ thống quần thể, quần thể là đơn vị tổ chức cơ sở của loài :

- Các quần thể hay nhóm quần thể có thể phân bố gián đoạn hay liên tục tạo thành các nòi.

- Các cá thể thuộc những nòi khác nhau trong một loài vẫn có thể giao phối với nhau.

- Mỗi loài có thể được phân hóa thành nhiều nòi, mỗi nòi là một nhóm quần thể. Dựa vào điều kiện địa lí, sinh thái, ... chia loài thành các nòi :

+ Nòi địa lí : là nhóm quần thể phân bố trong một khu vực xác định. Hai nòi địa lí khác nhau có khu vực phân bố không trùm lên nhau.

+ Nòi sinh thái : là nhóm quần thể thích nghi với những điều kiện sinh thái xác định. Trong cùng một khu vực địa lí có thể tồn tại nhiều nòi sinh thái, mỗi nòi chiếm một sinh cảnh phù hợp.

- Nòi sinh học : là nhóm quần thể kí sinh trên loài vật chủ xác định hoặc trên những phần khác nhau của cơ thể vật chủ. Đây là sự phân hóa thường gặp ở các loài động thực vật kí sinh.

3. Các tiêu chuẩn để phân biệt hai loài thân thuộc

a) Tiêu chuẩn hình thái

Các cá thể cùng loài có chung một hệ tính trạng hình thái giống nhau. Giữa chúng có thể có những khác biệt nhỏ về tính trạng này hay tính trạng khác, với những dạng trung gian chuyển tiếp. Trái lại giữa hai loài khác nhau có sự gián đoạn về hình thái, nghĩa là sự đứt quãng về một tính trạng nào đó.

b) Tiêu chuẩn địa lí - sinh thái

- Trường hợp đơn giản là 2 loài thân thuộc chiếm hai khu vực phân bố riêng biệt. Ví dụ, loài voi châu Phi có trán dô, tai to, đầu vòi có một núm thịt, răng hàm có nếp men hình quả trám ; loài voi Ấn Độ lại có trán lõm, tai nhỏ, đầu vòi có hai núm thịt, răng hàm có nếp men hình bầu dục.

- Trường hợp phức tạp hơn là hai loài thân thuộc có khu vực phân bố trùng nhau một phần hoặc trùng nhau hoàn toàn, trong đó mỗi loài thích nghi với những điều kiện sinh thái nhất định. Ví dụ, 2 loài cây mao lương sống ở hai khu vực sinh thái khác nhau có hình dạng lá khác nhau.

c) Tiêu chuẩn sinh lí - hóa sinh

Các loài khác nhau thì protein của chúng có khả năng chịu nhiệt khác nhau. Hemoglobin của các loài cũng khác nhau ở một số điểm trên phân tử. Cấu trúc ADN ở các loài khác nhau cũng khác nhau về số lượng thành phần, trình tự phân bố các nucleotit. Ví dụ : Hemoglobin của người khác Hemoglobin của ngựa ở 18 axit amin. Cấu trúc bậc 1 của ADN người và tinh tinh khác nhau ở 8% số nucleotit, ở người và vượn khác nhau tới 24% số nucleotit. Những loài càng gần nhau thì sự sai khác về ADN, protein càng ít.

d) Tiêu chuẩn di truyền

Các loài càng khác nhau sự sai khác về di truyền càng nhiều. Giữa hai loài có sự cách li sinh sản, cách li di truyền biểu hiện ở nhiều mức độ.

Mỗi tiêu chuẩn trên chỉ có giá trị tương đối. Tùy mỗi nhóm sinh vật mà người ta vận dụng tiêu chuẩn này hay tiêu chuẩn khác là chủ yếu. Đối với vi khuẩn tiêu chuẩn hóa - sinh là quan trọng nhất. Đối với thực vật, động vật bậc cao sinh sản bằng giao phối thì tiêu chuẩn di truyền là chủ yếu nhất. Trong nhiều trường hợp khi phân biệt giữa các loài thân thuộc phải phối hợp nhiều tiêu chuẩn.

4. Các con đường hình thành loài mới

a) Hình thành loài bằng con đường địa lí

- Loài có xu hướng phân bố rộng chiếm lĩnh các vùng địa lí khác nhau. Cũng có thể khu phân bố của loài bị các chướng ngại vật chia cắt như sông, núi...

- Trong những điều kiện sống khác nhau, CLTN đã tích lũy các đột biến và biến dị tổ hợp theo những hướng khác nhau, dần dần đã tạo ra những nòi địa lí rồi hình thành các loài mới.

- Loài mới được hình thành bằng con đường địa lí xảy ra cả ở thực vật và động vật.

- Địa lí không phải là nguyên nhân trực tiếp gây ra những biến đổi tương ứng trên cơ thể sinh vật mà là nhân tố chọn lọc những kiểu gen thích nghi. Như vậy, địa lí là nhân tố tạo điều kiện phân hóa loài.

- Ví dụ, loài chim sẻ ngô phân bố rộng, đã tạo ra 3 nòi chính : nòi châu Âu, nòi Trung Quốc và nòi Ấn Độ. Tiếp giáp giữa châu Âu và Ấn Độ hay tiếp giữa giữa Ấn Độ và Trung Quốc có dạng lai tự nhiên. Nhưng tại vùng thượng lưu sông Amua thì nòi chim sẻ châu Âu và nòi chim sẻ Trung Quốc song song tồn tại mà không có dạng lai. Có thể đó là một chứng minh chuyển giai đoạn từ nòi địa lí sang loài mới.

b) Hình thành loài bằng con đường sinh thái

- Hình thành loài bằng con đường sinh thái thường gặp ở thực vật và động vật ít di động như thân mềm.

- Trong cùng một khu phân bố địa lí, các quần thể của loài đã được chọn lọc theo hướng thích nghi với những điều kiện sinh thái khác nhau, đã hình thành nên các nòi sinh thái rồi hình thành loài mới.

- Ví dụ, các loài thực vật sống ở bãi bồi sông Vonga rất ít sai khác về hình thái so với các quần thể tương ứng sống ở phía trong bờ sông này. Tuy nhiên, chúng vẫn khác nhau về đặc tính sinh thái. Vì phải thích nghi với mùa lũ nên thực vật ở bãi bồi sông có chu kì sinh trưởng muộn hơn, ra hoa kết hạt trước khi lũ về. Do khác nhau vậy, nên các nòi sinh thái bãi bồi không giao phối với các nòi tương ứng ở phía trong bờ sông.

c) Hình thành loài bằng con đường lai xa và đa bội hóa

Lai xa và đa bội hóa là con đường hình thành loài mới, thấy phổ biến ở thực vật, rất ít gặp ở động vật ; vì ở động vật cơ chế cách li sinh sản giữa hai loài khác nhau rất phức tạp. Đặc biệt những nhóm động vật có hệ thần kinh phát triển thì sự đa bội hóa thường gây nên những rối loạn về giới tính.

- Tế bào của cơ thể lai khác loài chứa bộ NST đơn bội của 2 loài. Do 2 bộ NST đơn bội này không tương đồng nên không xảy ra sự tiếp hợp và trao đổi chéo giữa các cặp NST ở kì đầu của giảm phân I, gây trở ngại cho việc phát sinh giao tử. Do đó, cơ thể lai chỉ có thể sinh sản sinh dưỡng mà không sinh sản hữu tính.

- Nếu đa bội hóa từ 2n thành 4n thì sự giảm phân lại tiến hành được cho giao tử 2n. Sự tái tổ hợp giữa các giao tử đó cho hợp tử 4n chứa cả 2 bộ NST 2n của cả 2 loài bố mẹ, được gọi là thể song nhị bội.

- Ví dụ, loài cỏ Spartina có 120 NST là kết quả lai của loài cỏ gốc châu Âu có 50 NST với loài cỏ gốc châu Mĩ có 70 NST.

Tóm lại loài mới không xuất hiện với một đột biến mà thường là sự tích lũy một tổ hợp nhiều đột biến. Loài mới không xuất hiện với một cá thể duy nhất mà là hình thành một quần thể hay một nhóm quần thể tồn tại, phát triển dưới tác dụng của CLTN. Loài mới được hình thành là một quá trình lịch sử, cải biến thành phần kiểu gen của quần thể ban đầu theo hướng thích nghi, tạo ra kiểu gen mới, cách li sinh sản với quần thể gốc.

Bài 74

GIẢI THÍCH TÍNH ĐA DẠNG CỦA SINH GIỚI BẰNG CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

1. Sự đa dạng của sinh giới được giải thích qua các quy luật di truyền

a) Định luật phân li

F_1 :	Aa	×	Aa
	(Cây củ hành bầu dục)		(Cây củ hành bầu dục)

G_{F_1} : A, a A, a

F_2 : AA : 2Aa : aa

(Cây củ hành tròn) (Cây củ hành bầu dục) (Cây củ hành dà

b) Định luật phân li độc lập các cặp tính trạng

Lai thứ lúa thân cao, gạo trắng với thứ lúa thân thấp, gạo đỏ ở F_1 thu được toàn thân cây cao, gạo đỏ. Cho cây F_1 tự thụ phấn, ở F_2 xuất hiện cây thân cao, gạo đỏ ; cây thân thấp, gạo trắng ; cây thân cao, gạo trắng ; cây thân thấp, gạo đỏ.

Giả thiết gen A quy định thân cao : a = thân thấp ; B = gạo đỏ ; b = gạo trắng. Ta có sơ đồ lai :

P : AAbb × aaBB

(thân cao, gạo trắng) (thân thấp, gạo đỏ)

G_P : Ab aB

F_1 : AaBb × AaBb

(thân cao, gạo đỏ) (thân cao, gạo đỏ)

G_{F_1} : AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

F_2 : *Lập bảng ta có kết quả :*

9A-B- : 3A-bb : 3aaB- : 1 aabb

9 thân cao, gạo đỏ : 3 thân cao, gạo trắng : 3 thân thấp, gạo đỏ : 1 thân thấp, gạo trắng.

c) Di truyền liên kết gen

P : $\dfrac{Bv}{bv}$ × $\dfrac{bV}{bv}$

(thân xám, cánh dài) (thân đen, cánh dài)

G_P : $\underline{Bv}$: $\underline{bv}$ $\underline{bV}$: $\underline{bv}$

F_1 : $1\dfrac{Bv}{bV} : 1\dfrac{Bv}{bv} : 1\dfrac{bV}{bv} : 1\dfrac{bv}{bv}$

1 xám, dài : 1 xám, cụt : 1 đen, dài : 1 đen, cụt

d) Di truyền hoán vị gen

P :	$\frac{Ab}{Ab}$	×	$\frac{aB}{aB}$
	(thân cao, chín muộn)		(thân thấp, chín sớm)
G_P :	$\underline{Ab}$		$\underline{aB}$
F_1 :	$\frac{Ab}{aB}$	×	$\frac{ab}{ab}$
	(thân cao, chín sớm)		(thân thấp, chín muộn)
G_{F_1}	: 45%$\underline{Ab}$, 45%$\underline{aB}$, 5%$\underline{AB}$, 5%$\underline{ab}$		$\underline{ab}$

$$F_B : 45\% \frac{Ab}{ab} : 45\% \frac{aB}{ab} : 5\% \frac{AB}{ab} : 5\% \frac{ab}{ab}$$

Kiểu hình : 45% thân cao, chín muộn ; 45% thân thấp, chín sớm ; 5% thân cao, chín sớm ; 5% thân thấp, chín muộn.

e) Tác động qua lại giữa các gen

P	:	DDff (bí tròn)	×	ddFF (bí tròn)
G_P	:	Df		dF
F_1	:	DdFf (bí dẹt)	×	DdFf (bí dẹt)
G_{F_1}	:	DF, Df, dF, df		DF, Df, dF, df
F_2	:	Lập bảng ta có kết quả		
Kiểu gen	:	1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1		
Kiểu hình	:	9 bí dẹt : 6 bí tròn : 1 bí dài.		

f) Di truyền liên kết với giới tính

P :	X^DX^D	×	X^dY
	(mèo cái, lông đen)		(mèo đực, lông hung)
G_P :	X^D		X^d, Y

F_1 : X^DX^d (mèo cái lông tam thể) × X^DY (mèo đực, lông đen)

G_{F_1} : X^D, X^d | X^D, Y

F_2 : $X^DX^D : X^DX^d : X^DY : X^dY$

Mèo cái lông đen : mèo cái lông tam thể :

Mèo đực lông đen : mèo đực lông hung.

2. Sự đa dạng của sinh giới được giải thích qua các quy luật biến dị

a) Thường biến :

Ví dụ, trường hợp hoa liên hình đỏ và hoa liên hình trắng. Thứ hoa liên hình đỏ ở nhiệt độ 20°C cho hoa đỏ, nhưng ở 35°C lại cho hoa trắng.

b) Đột biến

- Đột biến gen : Bệnh huyết cầu đỏ hình lưỡi liềm do trong gen xảy ra sự thay thế 1 cặp nucleotit này bằng một cặp nucleotit khác.

- Đột biến cấu trúc NST : NST thứ 21 ở người bị đứt một đoạn nhỏ ở đầu, gây bệnh ung thư máu.

- Đột biến số lượng NST :

+ Đột biến thể dị bội : Ví dụ, bệnh Đao ở người do thừa một NST của cặp NST thứ 21...

+ Đột biến thể đa bội : cây đa bội lá dày và xanh thẫm, hoa, khí khổng to hơn ở cây lưỡng bội.

c) Biến dị tổ hợp

Nhờ cơ chế các gen phân li độc lập tổ hợp tự do hay trao đổi chéo với nhau kết hợp với sự tái tổ hợp các gen đó trong thụ tinh đã tạo ra nhiều kiểu gen khác nhau. Kiểu gen của con lai là sự sắp xếp lại các gen của bố mẹ theo một cách khác nhau.

Biến dị tổ hợp sinh ra trong định luật phân li dộc lập các cặp tính trạng và quy luật hoán vị gen làm cho kiểu hình của con lai có sự sắp xếp lại các tính trạng của bố mẹ theo một cách khác. Trong quy luật tác động qua lại giữa các gen có thể làm xuất hiện kiểu hình mới ở con lai.

Bài 75

CHỌN LỌC TỰ NHIÊN VÀ SỰ HÌNH THÀNH LOÀI

1. Quan niệm về CLTN theo Đacuyn

- Cơ sở của CLTN là biến dị. Đacuyn là người đầu tiên dùng khái niệm biến dị cá thể để chỉ sự phát sinh những đặc điểm sai khác giữa các cá thể cùng loài trong quá trình sinh sản, gọi tắt là biến dị. Biến dị xuất hiện trong quá trình sinh sản ở từng cá thể riêng lẻ và theo những hướng không xác định, là nguồn nguyên liệu của chọn giống và tiến hóa.

- CLTN tác động thông qua đặc tính biến dị và di truyền đã là nhân tố chính trong quá trình hình thành các đặc điểm thích nghi trên cơ thể sinh vật.

- Loài mới được hình thành dần dần qua nhiều dạng trung gian, dưới tác dụng của CLTN theo con đường phân li tính trạng. Từ đó giải thích được toàn bộ sinh giới ngày nay là kết quả của quá trình tiến hoá từ một nguồn gốc chung.

2. Những bổ sung của khoa học ngày nay đã hoàn chỉnh quan niệm của Đacuyn về CLTN

a) Do hạn chế của khoa học đương thời nên Đacuyn chưa hiểu rõ cơ sở vật chất và cơ chế của hiện tượng biến dị và di truyền.

Ngày nay, khoa học đã xác nhận vật chất di truyền là NST mà trong đó chứa các gen.

Biến dị được phân biệt thành : biến dị làm thay đổi vật chất di truyền như các đột biến cấu trúc NST, đột biến thể dị bội, đột biến thể đa bội, đột biến gen và biến dị tổ hợp ; biến dị không liên quan đến kiểu gen là thường biến.

Chỉ những biến dị làm thay đổi vật chất di truyền, qua giao tử vào hợp tử mới có thể di truyền được qua các thế hệ khác nhau của loài, còn thường biến không có khả năng di truyền.

Nguyên nhân gây nên những đột biến là các tác nhân của môi trường trong và ngoài cơ thể, đủ liều lượng và cường độ. Nguyên nhân gây nên những biến dị tổ hợp là sự phân li độc lập hay trao đổi chéo của các gen trong giảm phân, kết hợp với sự tái tổ hợp của các gen đó trong thụ tinh.

Những biến dị làm thay đổi vật chất di truyền đã được tái bản, phân li và tổ hợp qua các cơ chế nguyên phân, giảm phân và thụ tinh để hình thành hợp tử mới của loài mang vật chất di truyền đã được đổi mới. Do đó, có thể nói những biến dị làm thay đổi vật chất di truyền là nguyên liệu phục vụ cho các quá trình CLTN.

b) Quan niệm hiện đại về CLTN

- Thích nghi kiểu hình là do thường biến quy định.

- Thích nghi kiểu gen là kết quả của một quá trình lịch sử, chịu sự chi phối của 3 nhân tố chủ yếu : quá trình đột biến, quá trình giao phối và quá trình CLTN.

Đột biến tự nhiên có thể được coi là nguyên liệu của quá trình tiến hóa, trong đó đáng kể là các đột biến kiểu gen. Vì tính phổ biến của nó nên được coi là nguồn nguyên liệu chủ yếu của tiến hóa.

Các thể đột biến thường có hại, vì nó phá vỡ mối quan hệ hài hòa giữa các thành phần trong kiểu gen, giữa kiểu gen với môi trường quen thuộc cũ. Nhưng, những đột biến đó được đặt vào môi trường sống mới, có thể nó tạo ra sự hài hòa mới, thích nghi hơn và trở thành có lợi, trở thành những đặc điểm mới có ý nghĩa tiến hóa.

Quá trình giao phối đã làm cho các biến dị nói trên được tái bản và tràn lan qua các thế hệ trong quần thể hoặc tạo ra vô số các biến dị tổ hợp. Vì vậy, có thể nói các đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp còn biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu thứ cấp của CLTN.

Ngoài ra, quá trình giao phối còn tạo ra những tổ hợp gen tốt, do đó quá trình giao phối còn giúp cho việc sử dụng nguồn dự trữ của các gen đột biến được tiềm ẩn trong trạng thái dị hợp.

Quá trình CLTN không chỉ tác động đối với từng gen riêng rẽ mà đối với toàn bộ kiểu gen, không chỉ tác động đối với từng cá thể riêng rẽ mà đối với cả quần thể. CLTN là nhân tố quy định chiều hướng và nhịp điệu biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, là nhân tố định hướng quá trình tiến hóa.

c) Khoa học ngày nay cho rằng sự hình thành loài mới là một quá trình hình thành lịch sử, cải biến thành phần kiểu gen của quần thể ban đầu theo hướng thích nghi, tạo ra kiểu gen mới, cách li sinh sản với quần thể gốc.

Khoa học đã giải thích sự hình thành loài bằng các phương thức chủ yếu sau :

- Hình thành loài bằng con đường địa lí : Trong những điều kiện địa lí khác nhau, CLTN đã tích lũy đột biến và biến dị tổ hợp theo những hướng khác nhau, dần tạo thành nòi địa lí rồi tới các loài mới. Điều kiện địa lí không phải là nguyên nhân trực tiếp gây ra những đột biến tương ứng trên cơ thể sinh vật mà là nhân tố chọn lọc những kiểu gen thích nghi.

- Hình thành loài bằng con đường sinh thái : Các quần thể của loài được chọn lọc theo hướng thích nghi với những điều kiện sinh thái khác nhau, hình thành các nòi sinh thái rồi đến loài mới.

- Hình thành loài bằng con đường lai xa và đa bội hóa : Bộ NST của các loài khác nhau ở con lai không tương đồng nên gây trở ngại cho việc phát sinh giao tử. Người ta đã gây đột biến đa bội từ 2n thành 4n làm cho giảm phân xảy ra dễ dàng ; từ đó hình thành được loài mới có bộ NST 4n mang hai nguồn gốc của các loài khác nhau.

Tóm lại, loài mới không xuất hiện với một đột biến mà thường là có sự tích lũy một tổ hợp nhiều đột biến, loài mới không chỉ xuất hiện với một cá thể duy nhất mà là một quần thể hay một nhóm quần thể tồn tại phát triển như là một khâu trong quan hệ sinh thái, đứng vững qua thời gian dưới tác dụng của CLTN.

Bài 76

NGUỒN GỐC VÀ SỰ PHÁT SINH LOÀI NGƯỜI

1. Bằng chứng về nguồn gốc động vật của loài người

- Thể thức cấu tạo chung đều chia làm 3 phần : đầu, mình tứ chi, các cơ quan bên trong và sự sắp xếp các cơ quan của người tương tự động vật có xương sống, nhất là thú : có lông mao, đẻ con và nuôi con bằng sữa, bộ răng phân hóa...

- Bằng chứng về các cơ quan thoái hóa ở người là các cơ quan chính ở động vật.

- Bằng chứng về phôi sinh học : các giai đoạn phát triển của phôi người lặp lại 1 cách ngắn ngọn sự phát triển của phôi động vật từ thấp đến cao.

- Bằng chứng về hiện tượng lại giống : trong một số trường hợp do sự phát triển không bình thường của phôi, tái hiện một số đặc điểm của động vật gọi là hiện tượng lại tổ (lại giống). Ví dụ, người có đuôi, có lông phủ kín toàn thân, có 3 - 4 đôi vú.

- Bằng chứng về di truyền học : bằng phương pháp nghiên cứu di truyền phân tử, người ta thấy, ADN của người giống với ADN của cá 25%, giống ADN của động vật có vú 65%, giống ADN của vượn người 96%. Điều đó chứng tỏ các loài động vật càng ở những bậc thang tiến hóa cao thì càng có bộ ADN giống người hơn.

2. Điểm giống và khác nhau giữa người với vượn người

a) Điểm giống nhau

Trong 4 loài vượn người, tinh tinh có quan hệ họ hàng gần giống với người nhất "về hình dáng, kích thước, đi 2 chân, có 12 - 13 đôi xương sườn, 5 - 6 đốt sống cùng, 32 răng, đều có 4 nhóm máu, kích thước, hình dạng tinh trùng cấu tạo nhau thai, thời gian mang thai, cai sữa, giống nhau về cấu tạo bộ não, về khả năng hoạt động thần kinh.

b) Điểm khác nhau :

- Vượn người đi khom, tay tì xuống đất, cột sống cong hình cung, lồng ngực hẹp, xương chậu hẹp, tay dài hơn chân, gót chân không kéo dài ra sau, ngón chân dài, ngón cái chân đối diện với các ngón khác. Còn người thì ngược lại : dáng đứng thẳng, cột sống cong chữ S, lồng ngực hẹp theo chiều trước sau, xương chậu rộng, tay ngắn hơn chân, tay giải phóng thon nhỏ khéo léo.

- Vượn người chủ yếu ăn thực vật bộ răng thô, người ăn thịt răng bớt thô hơn, quai hàm bé.

- Não vượn người bé, ít nếp nhăn thùy trán ít phát triển, mặt dài lớn hơn hộp sọ. Não người to, nhiều khúc cuộn, nếp nhăn, sọ lớn hơn mặt, không còn gờ ổ mắt.

- Vượn người không có lồi cằm người có lồi cằm do tiếng nói phát triển, tư duy trừu tượng phát triển.

3. Điều kiện phát sinh loài người

- Loài người đã phát sinh trong kỉ thứ 4 của đại Tân sinh.

- Vào nửa sau của kỉ thứ 3 này có những thời kì băng hà, khí hậu rất lạnh xen kẽ với những thời khí hậu ấm áp. Thức ăn khan hiếm, kẻ thù nhiều. Một nhóm vượn người đã chuyển từ đời sống trên cây xuống dưới đất, đánh dấu sự phát sinh loài người. Cũng vào kỉ này vượn người là đỉnh cao của giới động vật : bộ não phát triển, sống thành bầy đàn, di chuyển theo lối quăng mình, chi trước khéo léo hơn chi sau.

- Khi loài người phát sinh, bộ mặt của sinh giới đã ổn định như ngày nay.

4. Các giai đoạn chính phát sinh loài người

Có 4 giai đoạn cơ bản :

- Dạng vượn người hóa thạch (cổ nhất *Parapitec* tiếp đó *Oxtơralopitec*).

- Người tối cổ : đó là *Pitecantrop* rồi đến *Xinantrop* đã chế tạo được đồ dùng bằng đá, biết dùng lửa, giữ lửa, săn bắt thú làm thức ăn.

- Người cổ *Neanđectan* : một số có lồi cằm, tiếng nói phát triển, công cụ lao động phong phú, đẽo gọt công phu, dùng lửa thông thạo, sống thành đàn, sống trong hang, che thân bằng da thú, bước đầu đã biết phân công lao động.

- Người hiện đại : *Cromanhon* : cao to, trán rộng thẳng, không còn gờ ổ mắt, có lồi cằm rõ, tiếng nói phát triển, chế tạo được công cụ lao động tinh xảo, có mầm mống tôn giáo. Chuyển từ giai đoạn tiến hóa sinh học sang giai đoạn xã hội. Đây là dạng người khôn ngoan.

5. Các nhân tố chi phối quá trình phát sinh loài người

a) Các sự kiện quan trọng trong quá trình phát sinh loài người

Có 4 sự kiện quan trọng :

- Bàn tay trở thành cơ quan chế tạo công cụ lao động và là sản phẩm hoàn thiện do lao động.

- Sự phát triển tiếng nói có âm tiết.

- Sự phát triển bộ não và hình thành ý thức, tư duy. Đây là điểm căn bản phân biệt người với động vật.

- Sự hình thành đời sống văn hóa làm cho loài người thoát khỏi đời sống bầy đàn chuyển sang đời sống xã hội

b) Vai trò của các nhân tố sinh học và các nhân tố xã hội chi phối sự phát sinh loài người

* Các nhân tố sinh học

Các nhân tố sinh học là biến dị, di truyền và CLTN. Kết quả là quá trình tiến hóa của các cơ quan, dáng đi thẳng khi chuyển từ đời sống trên cây xuống đất là quan trọng trong việc chuyển biến từ vượn người thành người.

* Các nhân tố xã hội

- Vượn người được xem là tổ tiên của loài người sống thành bầy đàn, đã có tính chất xã hội.

- Lao động là đặc điểm cơ bản của loài người. Đặc điểm chính của lao động là hoạt động có mục đích.

- Tay vừa là cơ quan lao động vừa là sản phẩm của lao động.

- Biết dùng lửa, biết dùng thịt làm thức ăn và biết chăn nuôi. Đó là những nhân tố quan trọng trong sự phát sinh loài người.

- Có tiếng nói, não phát triển và hình thành ý thức, biết trừu tượng hóa, khái quát hóa là kết quả của cuộc sống xã hội.

* Nhân tố sinh học và nhân tố xã hội chi phối quá trình phát sinh loài người

- Điểm khác nhau cơ bản giữa người với động vật là : con người biết chế tạo và sử dụng công cụ lao động, trong khi đó vượn người ngày nay chỉ biết sử dụng những công cụ có sẵn trong tự nhiên. Con người biết lao động mà đặc điểm của lao động là hoạt động có mục đích.

- Đặc điểm giải phẫu phân biệt rõ nét nhất giữa người với vượn người là bàn tay, hộp sọ và cột sống, đó chính là hệ quả của tư thế đi thẳng - một bước quyết định trong công việc chuyển biến từ vượn thành người. Có được điều nói trên là do vượn người đã chuyển từ đời sống leo trèo trên cây xuống sống trên mặt đất.

- Khi sống dưới đất, vượn người đã chịu tác dụng của CLTN, những con vượn có dáng đi thẳng đứng, phát hiện được những kẻ thù từ xa thì tồn tại và phát triển, những con khác bị đào thải. Càng sống ở những nơi trống trải thì đặc điểm có lợi đó càng được củng cố.

- Đi thẳng mình là bước quyết định trong quá trình chuyển biến từ vượn thành người. Nhờ đi thẳng mình, hai tay được giải phóng khỏi chức năng di chuyển và bắt đầu thực hiện những chức năng mới. Từ chỗ lợi dụng các vật tự nhiên làm công cụ, tay người dần tiến lên biết chế tạo công cụ và dùng công cụ đó để đấu tranh với tự nhiên. Cho nên tay không phải chỉ là cơ quan lao động mà còn là sản phẩm của lao động. Trải qua một quá trình phát triển lịch sử lâu dài, dưới tác dụng của CLTN và của lao động, tay người được hoàn thiện dần, thực hiện được những động tác ngày càng phức tạp.

- Lao động phát triển giúp người có thịt ăn. Thức ăn đã làm cho thể lực tăng cường, bộ não phát triển.

- Lao động tập thể đã tạo điều kiện cho tiếng nói ra đời.

- Dưới tác dụng của lao động và tiếng nói, não vượn dần dần biến đổi thành não người : não to dần, xuất hiện các vùng thần kinh mới là vùng tiếng nói và cùng với nó là sự xuất hiện một loại hoạt động mới của não, là có khả năng phản ánh thực tại khách quan, dưới dạng trừu tượng khái quát, trên cơ sở đó đã hình thành ý thức.

- Lao động tập thể đã sản sinh ra tiếng nói : lao động cùng với tiếng nói đã làm cho não vượn biến đổi thành não người.

Tóm lại, các nhân tố sinh học đã đóng vai trò chủ đạo trong giai đoạn vượn người hóa thạch. Những biến đổi trên cơ thể các dạng vượn người hóa thạch là kết quả của sự tích lũy các đột biến, các biến dị tổ hợp dưới tác dụng của CLTN, còn vai trò của các nhân tố xã hội, chủ động cải tạo tự nhiên để tự cải tạo mình. Từ giai đoạn người tối cổ trở đi, vai trò chủ đạo thuộc về các nhân tố xã hội.

Bài 77

CÁC GIAI ĐOẠN CHÍNH TRONG QUÁ TRÌNH PHÁT SINH LOÀI NGƯỜI

Quá trình phát sinh loài người đã trải qua các giai đoạn chính sau đây : vượn người hóa thạch, người tối cổ (người vượn), người cổ và người hiện đại. Quá trình này đã được chứng minh bằng các hóa thạch phát hiện ngày càng đầy đủ.

1. Các dạng vượn người hóa thạch

Dạng người hóa thạch cổ nhất là *Parapitec* sống ở giữa kỉ thứ ba, cách đây khoảng 30 triệu năm. Đây là loài khỉ mũi hẹp, bằng con mèo, có đuôi, mặt khá ngắn, hộp sọ khá lớn, sử dụng chi trước vào nhiều hoạt động như cầm nắm thức ăn, bóc vỏ cây. Từ *Parapitec* đã phát sinh ra vượn, đười ươi ngày nay và *Đriopitec* đã tuyệt diệt. Một nhánh con cháu của *Đriopitec* dẫn tới *gorila* và tinh tinh. Một nhánh khác dẫn tới loài người, qua một dạng trung gian đã tuyệt diệt là *Oxtralopitec* sống ở cuối kỉ thứ ba, cách đây hơn 5 triệu năm. Chúng đã chuyển hẳn xuống mặt đất, đi bằng hai chân sau, mình hơi khom về phía trước. Chúng sống giữa thảo nguyên trống trải, cao 120 - 140 cm, nặng 20 - 40 kg, sọ 500 - 600 cm^3. Chúng đã biết sử dụng cành cây, hòn đá, mảnh xương thú để tự vệ và tấn công. Hóa thạch của *Oxtralopitec* được phát hiện năm 1924 ở Nam Phi. Gần đây đã xác định được rằng *Oxtralopitec* gồm 5 - 6 loài, từng sống trên một địa bàn rất rộng, không chỉ ở Nam Phi mà cả ở Đông Phi, Trung Phi, châu Á. Chúng gần giống với người hơn cả các vượn người ngày nay.

2. Người tối cổ (người vượn)

Hóa thạch người tối cổ *Pitecantrop* sống cách đây khoảng 80 vạn đến 1 triệu năm, cao 170cm, hộp sọ 900 - 950cm^3, vượt xa khoang sọ của tất cả các vượn người hiện nay. Trán còn thấp và vát về phía sau, gờ trên hốc mắt còn nhô ca, xương hàm thô, chưa có lồi cằm... Đó là những đặc điểm còn giống vượn người. Xương đùi thẳng chứng tỏ *Pitecantrop* đã *đi thẳng người*. Đáng chú ý là tay, chân của nó đã có cấu tạo gần giống người hơn cả bộ não. *Pitecantrop* đã biết chế tạo công cụ bằng đá là những mảnh tước có cạnh sắc. Ngày nay hóa thạch *Pitecantrop* đã được tìm thấy cả ở châu Phi và châu Âu.

Tiếp theo *Pitecantrop* là dạng người tối cổ *Xinantrop* phát hiện năm 1927 ở gần Bắc Kinh. Bề ngoài *Xinantrop* rất giống *Pitecantrop* :

trán thấp, gờ lông mày cao, hàm to, răng thô, chưa có lồi cằm. Tuy nhiên sọ đã đạt tới 850-1220 cm^3, phần não trái rộng hơn não phải 7 mm, chứng tỏ *Xinantrop* đã thuận tay phải trong lao động. Người *Xinantrop* sống cách đây 50-70 vạn năm. Trong hang của họ đã tìm thấy những đồ dùng bằng đá, bằng xương chưa có hình thù rõ rệt, có cả dấu vết than tro, có nơi dày tới 6m chứng tỏ họ đã biết giữ lửa do các vụ cháy rừng gây ra, biết săn thú và dùng thịt thú làm thức ăn chính.

3. Người cổ Neanđectan

Hóa thạch điển hình được phát hiện năm 1856 ở hang Neanđe (CHLB Đức). Sau đó tìm thấy ở khắp châu Âu, Á, Phi. Người *Neanđectan* có tầm thước trung bình (155 - 166cm) sọ 1400cm^3, xương hàm đã gần giống với người. Ở một số cá thể đã có lồi cằm chứng tỏ tiếng nói đã khá phát triển nhưng họ trao đổi ý kiến chủ yếu vẫn bằng điệu bộ. Công cụ của người *Neanđectan* khá phong phú, chủ yếu được chế tạo từ mảnh đá silic được đẽo ra, có cạnh sắc làm thành dao, rìu mũi nhọn, có khi được ghè đẽo công phu.

Người *Neanđectan* sống cách đây 5 đến 20 vạn năm trong thời kì băng hà phát triển. Họ biết *dùng lửa thông thạo*, săn bắt được cả những động vật lớn. Họ sống thành từng đàn 50 - 100 người, chủ yếu trong các hang đá, đôi khi tạo dựng chỗ ở dưới các chỏm đá hoặc trên bờ sông, che thân bằng tấm da thú. Đàn ông đi săn tập thể. Đàn bà, trẻ em hái quả, đào củ. Người già chế tạo công cụ.

4. Người hiện đại Cromanhon

Hóa thạch đầu tiên được tìm thấy ở làng Cromanhon (Pháp) năm 1868, về sau còn được phát hiện ở nhiều nơi thuộc châu Âu và châu Á.

Người *Cromanhon* sống cách đây 3 - 5 vạn năm, cao 180cm, sọ 1700 cm^3, trán rộng và thẳng, không còn gờ trên hốc mắt. Hàm dưới có lồi cằm rõ, chứng tỏ tiếng nói đã phát triển. Họ có hình dáng giống hệt chúng ta ngày nay, chỉ khác là răng họ to khỏe và mòn nhiều hơn do ăn nhiều thức ăn rắn và chưa chế biến. Họ đã chế tạo và sử dụng nhiều *công cụ tinh xảo bằng đá, xương, sừng* như lưỡi rìu có lỗ để tra cán, lao có ngạnh, kim khâu và móc câu bằng xương.

Trong các hang của người *Cromanhon* người ta tìm thấy những bức tranh mô tả các quá trình sản xuất và cả những mầm mống quan niệm tôn giáo.

Người *Cromanhon* kết thúc thời đại đồ đá cũ. Sau đó là thời đại đồ đá giữa (1,5 - 2 vạn năm) rồi đến thời đại đồ đá mới (7 - 10 ngàn năm). Từ thời đại đồ đá giữa, quan hệ thị tộc được thay thế bằng chế độ cộng sản nguyên thủy. Sau đó nữa là thời đại đồ đồng, đồ sắt.

Người *Cromanhon* đã chuyển từ giai đoạn tiến hóa sinh học (trong đó các nhân tố sinh học đóng vai trò chủ yếu) sang giai đoạn tiến hóa xã hội (trong đó các nhân tố xã hội đóng vai trò chủ yếu). Các nhà khoa học xếp người *Cromanhon* với người ngày nay vào một loài là người mới (*Neanthropus*) hay người khôn ngoan (*Homo sapiens*). Qua quá trình phát triển lâu dài, loài người đã phân hóa thành một số chủng tộc.

Những tài liệu hóa thạch trên đây đã phác họa các giai đoạn chính trong quá trình phát sinh loài người. Các nhà nhân chủng học cho rằng quá trình chuyển biến từ vượn thành người đã diễn ra trên một lãnh thổ tương đối rộng, bao gồm phần lớn châu Phi, miền nam châu Âu và phần Nam châu Á, trong đó có Việt Nam.

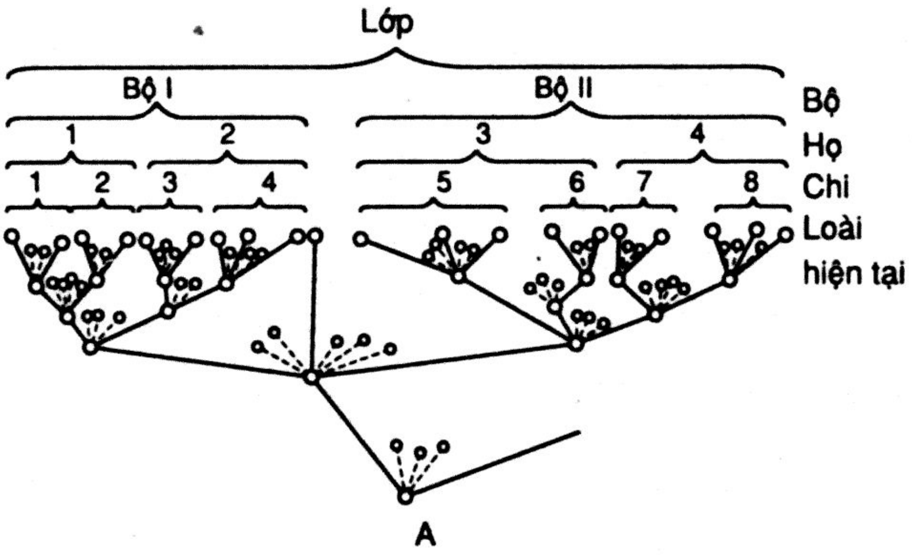
Bài 78

NGUỒN GỐC CHUNG VÀ CHIỀU HƯỚNG TIẾN HÓA CỦA SINH GIỚI

1. Phân li tính trạng và sự hình thành các nhóm phân loại

- Hình thành loài mới là cơ sở của quá trình hình thành các nhóm phân loại trên loài :

Từ sơ đồ phân li tính trạng nhận thấy : 19 loài bắt nguồn từ loài thủy tổ A. Căn cứ vào quan hệ họ hàng gần xa giữa chúng chia 19 loài vào 8 chi, 4 họ, 2 bộ, 1 lớp. Ngoài ra có 1 dạng nguyên thủy còn sống sót, ít biến đổi được xem là hóa thạch sống ! Sơ đồ này minh họa 1 giai đoạn rất ngắn trong lịch sử rất dài của sinh giới. Từ sơ đồ đó có thể kết luận toàn bộ các loài sinh vật đa dạng phong phú ngày nay đều có một nguồn gốc chung.



Hình 5. Sơ đồ phân li tính trạng và sự hình thành các nhóm phân loại

- Các nhóm phân loại được hình thành theo con đường phân li, mỗi nhóm bắt nguồn từ một loài tổ tiên.

2. Đồng quy tính trạng

- Một số loài thuộc những nhóm phân loại khác nhau, có kiểu gen khác nhau, nhưng sống trong điều kiện giống nhau đã được chọn lọc theo cùng một hướng tích lũy những đột biến tương tự, kết quả là mang những đặc điểm giống nhau.

- Quá trình tiến hóa đã diễn ra theo con đường chủ yếu là phân li tạo thành những nhóm từ một nguồn. Bên cạnh đó, sự đồng quy tính trạng tạo ra một số nhóm có kiểu hình tương tự nhưng thuộc những nguồn gốc khác nhau.

3. Chiều hướng tiến hóa

Từ một gốc chung, dưới tác dụng của các nhân tố tiến hóa, đặc biệt của CLTN và theo con đường phân li tính trạng, sinh giới đã tiến hóa theo những chiều hướng chung sau đây :

a) Ngày càng đa dạng, phong phú

Từ một số ít dạng nguyên thủy, sinh giới đã tiến hóa theo 2 hướng lớn, tạo thành giới thực vật (khoảng 50 vạn loài) và giới động vật (khoảng 1,5 tiệu loài).

b) Tổ chức ngày càng cao

Tổ chức cơ thể từ dạng chưa có cấu tạo tế bào đến đơn bào, rồi đa bào ngày càng phân hóa về cấu tạo, chuyên hóa về chức năng.

c) Thích nghi ngày càng hợp lí

Những dạng ra đời sau, thích nghi hơn đã thay thế cho những dạng trước đó kém thích nghi. Trong lịch sử tiến hóa đã có 25 vạn loài thực vật, 7,5 triệu loài động vật bị diệt vong vì không thích nghi trước sự thay đổi hoàn cảnh sống. Thích nghi là hướng cơ bản nhất.

MỤC LỤC

Trang

Lời nói đầu 3

Phần I : SINH THÁI HỌC

SINH THÁI HỌC CÁ THỂ

Bài 1 : Môi trường và các nhân tố sinh thái 5

Bài 2 : Các quy luật sinh thái học cơ bản và sự thích nghi của sinh vật với môi trường sống 8

QUẦN XÃ VÀ HỆ SINH THÁI

Bài 3 : Quần thể 12

Bài 4 : Quần xã sinh vật 14

Bài 5 : Diễn thế sinh thái 16

Bài 6 : Hệ sinh thái. Lưới và chuỗi thức ăn 18

Bài 7 : Sinh quyển và con người 21

Phần II : CƠ SỞ DI TRUYỀN HỌC

CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 8 : Cấu trúc ADN, ARN và protein 25

Bài 9 : Cơ chế tổng hợp, chức năng của ADN, ARN và protein 29

Bài 10 : Mã di truyền và đặc điểm của mã di truyền 32

Bài 11 : Sự điều hòa sinh tổng hợp protein ở sinh vật 34
Bài 12 : Tính thống nhất và tính riêng biệt của gen 36
Bài 13 : Đột biến gen 39
Bài 14 : Sự giống và khác nhau về cấu trúc, cơ chế tổng hợp giữa ADN và mARN 43
Bài 15 : Sự giống nhau và khác nhau về cấu trúc, cơ chế tổng hợp giữa ADN và protein 45
Bài 16 : Đặc điểm và tính chất của ADN. Vai trò của NTBS 48
Bài 17 : Các yếu tố tham gia tổng hợp protein và vai trò của protein trong di truyền 50
Bài 18 : Đồng hợp tử và dị hợp tử 55

CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 19 : Tế bào là đơn vị cấu trúc và chức năng của cơ thể sinh vật 58
Bài 20 : Nhiễm sắc thể 60
Bài 21 : Sự hình thành các dạng tế bào n, 2n, 3n, 4n từ dạng tế bào 2n. 66
Bài 22 : Sự giống và khác nhau giữa nguyên phân và giảm phân, ý nghĩa của chúng 69
Bài 23 : Sự giống và khác nhau giữa quá trình tạo trứng, tạo tinh trùng. Đặc điểm của tế bào con được tạo ra sau nguyên phân, sau giảm phân 71
Bài 24 : Sự giống và khác nhau giữa các tế bào con được tạo ra từ các quá trình sinh học 74
Bài 25 : Điểm giống và khác nhau giữa biến dị tổ hợp và biến dị đột biến 75
Bài 26 : Thể đa bội và ứng dụng của thể đa bội 77

Bài 27 : Sự liên quan về cấu trúc và cơ chế hoạt động của NST và ADN trong giảm phân 79

Bài 28 : NST tương đồng và NST kép 81

Bài 29 : Sự phân li, tổ hợp NST trong giảm phân và thụ tinh. 83

Bài 30 : Vai trò của cặp NST thứ 23 ở người 85

Bài 31 : So sánh NST thường và NST giới tính 87

Bài 32 : Các cơ chế sinh học xảy ra trên một cặp NST tương đồng 89

TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

Bài 33 : Các khái niệm cơ bản về di truyền học 92

Bài 34 : Các phép lai được sử dụng để tìm ra các định luật di truyền 94

Bài 35 : Các định luật di truyền một tính trạng 102

Bài 36 : Các định luật di truyền nhiều tính trạng 106

Bài 37 : Di truyền học người 112

Bài 38 : Bộ NST người 117

Bài 39 : Bản chất của di truyền độc lập. Tần số hoán vị gen 118

Bài 40 : Điểm giống và khác nhau giữa di truyền liên kết gen và hoán vị gen 120

Bài 41 : Sự giống và khác nhau giữa di truyền tương tác 9 : 6 : 1 với 12 : 3 : 1 và 9 : 6 : 1 với 15 : 1 121

Bài 42 : Liên kết gen. Cơ chế làm thay đổi vị trí gen trên một cặp NST 124

Bài 43 : Bản đồ di truyền. Phương pháp xác định tần số hoán vị gen 126

Bài 44 : Đặc điểm, phương pháp phát hiện di truyền liên kết và hoán vị gen 128

Bài 45 : NST giới tính và sự di truyền liên kết với giới tính 131

Bài 46 : Tính đúng đắn của các định luật di truyền Menđen 135

Bài 47 : Những quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 1 137

Bài 48 : Lai phân tích với sự phát hiện các quy luật di truyền liên kết và hoán vị gen 138

Bài 49 : Các quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 3 : 3 : 1 : 1 và sự khác nhau giữa chúng 141

Bài 50 : Các quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1 143

Bài 51 : Các quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 1 : 1 : 1 146

Bài 52 : Các quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 1 : 2 : 1 148

Bài 53 : Các quy luật di truyền có tỉ lệ phân li kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1 150

Bài 54 : Đặc điểm và phương pháp phát hiện 2 loài có kiểu gen BbDd và $\frac{BD}{bd}$ 154

Bài 55 : Đặc điểm di truyền của các gen trên NST giới tính. Phương pháp chỉnh lí giới tính 156

Bài 56 : Các quy luật di truyền và biến dị bị chi phối bởi một cặp NST 158

Bài 57 : Các quy luật di truyền bị chi phối bởi vật chất di truyền chứa trong trứng 160

Bài 58 : Mối quan hệ giữa các gen alen và không alen 163
Bài 59 : Di truyền tế bào chất 165
Bài 60 : Di truyền phát triển cá thể 168
Bài 61 : Những cống hiến và những hạn chế cơ bản của Menđen trong nghiên cứu di truyền 171
Bài 62 : Những cống hiến cơ bản của Mogan trong nghiên cứu di truyền 174
Bài 63 : Sự biểu hiện của gen về cấu trúc và kiểu hình 176
Bài 64 : Di truyền học quần thể 179

Phần III : ỨNG DỤNG QUY LUẬT DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ VÀO CHỌN GIỐNG

Bài 65 : Phương pháp gây đột biến và các phương pháp lai trong chọn giống 186
Bài 66 : Các phương pháp chọn lọc giống 196
Bài 67 : Kĩ thuật di truyền 199

Phần IV : SỰ TIẾN HÓA CỦA SINH GIỚI

SỰ PHÁT SINH SỰ SỐNG VÀ SỰ PHÁT TRIỂN CỦA SINH VẬT

Bài 68 : Quan niệm hiện đại về hình thành sự sống 202
Bài 69 : Sự phát triển của sinh vật 205

NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ TIẾN HÓA

Bài 70 : Thuyết tiến hóa của Lamac và Đacuyn 209
Bài 71 : Quan niệm hiện đại về sự tiến hóa của sinh giới 212
Bài 72 : Nguyên nhân gây biến đổi thành phần kiểu gen quần thể 218

Bài 73 : Loài : khái niệm, cấu trúc, tiêu chuẩn phân biệt các con đường hình thành loài 221

Bài 74 : Giải thích tính đa dạng của sinh giới bằng các quy luật di truyền và biến dị 225

Bài 75 : CLTN và sự hình thành loài 229

Bài 76 : Nguồn gốc và sự phát sinh loài người 232

Bài 77 : Các giai đoạn chính trong qua trình phát sinh loài người 236

Bài 78 : Nguồn gốc chung và chiều hướng tiến hóa của sinh giới 239